

Козьянина К. В., Кожановская А. Н.
ОСОБЕННОСТИ ГЛИКОГЕНОЗОВ У ДЕТЕЙ НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ
Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Вязова Л.И.
2-я кафедра детских болезней
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Несмотря на значительные достижения на современном этапе в медицинской генетике продолжает оставаться актуальной проблема рождения детей с наследственными и врожденными заболеваниями. Высокий удельный вес приходится на болезни накопления, к которым относятся гликогенозы. Частота встречаемости данной патологии составляет 1:40000-68000 новорожденных детей. Часть младенцев погибает уже в раннем возрасте, а подавляющее большинство остается инвалидами, нуждаясь в постоянном уходе и непрерывном лечении. Поэтому разработка методов ранней диагностики и лечения является актуальной задачей с медицинской и социально-экономической точек зрения.

Гликогеноз — это наследственное заболевание, вызванное нарушением активности ферментов, участвующих в обмене гликогена, приводящие к чрезмерному его накоплению в организме ребенка или изменению его структуры. Основными клиническими проявлениями гликогенозов являются гепато- и спленомегалия, нарушения со стороны опорно-двигательного аппарата, диспепсические расстройства, сердечная дисфункция.

При диагностике данной патологии используют лабораторные, инструментальные, генетические и гистологические методы.

Специфического лечения гликогенозов до настоящего времени не разработано. Основным видом патогенетической терапии является определенное режим питания и диета, направленные на предупреждение и борьбу с гипогликемией, метаболическим ацидозом, кетоацидозом, гиперлипидемией. Доказано, что ранний перевод на специализированную диету способствует снижению показателей смертности и заболеваемости пациентов с гликогенозами, позволяет улучшить качество их жизни. При достижении нормогликемии метаболические отклонения и клинические параметры улучшаются у большинства пациентов, несмотря на сохранение гиперлипидемии.

В комплексной терапии заболевания важное значение отводится также коррекции нарушений функционального состояния гепатобилиарной системы и желудочно-кишечного тракта.

В настоящее время для фермент-заместительной терапии используется новый препарат "Миозим", который действует непосредственно на первичный дефект метаболизма, что позволяет стабилизировать состояние пациента, улучшая качество его жизни.

При цирротической трансформации печени (IV тип гликогеноза) решается вопрос о ее трансплантации. Более благоприятным течением характеризуются VI и IX типы гликогенозов, так как симптомы заболевания обычно купируются с возрастом.

Таким образом, своевременная диагностика заболевания на ранних этапах его манифестации позволит грамотно определить объем терапии.