

Макей И. В.

ГЛИКОГЕНОЗЫ У ДЕТЕЙ: СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ

Научный руководитель канд. мед. наук, ассист. Вязова Л. И.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Одной из актуальных проблем современной медицины является диагностика и лечение наследственных болезней обмена веществ, к которым относятся гликогенозы.

Гликогеноз - наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которого лежит нарушение обмена гликогена вследствие энзимного дефекта, приводящего к накоплению гликогена в различных органах. Болезнь Гирке – гликогеноз I типа, обусловленный недостаточностью глюкозо-6-фосфатазы. Клиника: гипогликемия, лактат-ацидоз, гепатомегалия, гипогликемические судороги, отставание в росте и низкий вес, «кукольное» лицо, могут возникать ксантомы на локтях и ягодицах. В более старшем возрасте: нарушение функции почек, подагрический артрит, задержка полового созревания, остеопороз. Болезнь Помпе – гликогеноз II типа, обусловленный недостаточностью фермента альфа-1,4-глюкозидазы и гамма-амилазы. Клиника: цианоз, адинамия, макроглоссия, мышечная гипотония, увеличение размеров печени, селезенки, почек и сердца, дыхательная недостаточность, гипорефлексия, бульбарные нарушения, спастические параличи, аневризмы мозговых артерий. Болезнь Кори-Форбса – гликогеноз III типа, вызванный недостаточностью фермента амило-1,6-глюкозидазы. Клиника у новорожденных и грудных детей: нередко протекает бессимптомно, гипогликемия, при голодании - выраженная кетонемия, склонность к кровотечениям, гепатомегалия, задержка роста. С возрастом проявления болезни обычно исчезают, но у части больных прогрессирует миопатия. Диагностика: измеряют натощак уровни глюкозы, лактата, мочевой кислоты, активность ферментов печени, проводят провокационные пробы. Основное лечение – правильно подобранная диета.

Ранняя диагностика, своевременное и адекватное лечение гликогенозов позволяют предотвратить летальный исход и, в ряде случаев, облегчают течение болезни, повышает качество жизни семей, имеющих больных детей.