

Будько А. М.

ЛИЗОСОМАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ

Научный руководитель канд. биол. наук, доц. Вылегжанина Т. А.

Кафедра гистологии, цитологии, эмбриологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Лизосомальный аппарат клетки вовлекается практически в любой патологический процесс, и это является защитной реакцией организма. В тоже время ряд патологий связан с нарушением структуры и функции самих лизосом. Развитие этих заболеваний связано с 1) повреждением мембран лизосом; 2) нарушением секреции ферментов; 3) нарушением функции лизосом, что приводит к лизосомальным болезням накопления (ЛБН). Это тяжелые наследственные заболевания, вызванные дефицитом активности специфических ферментов лизосом, что ведет к внутриклеточному накоплению специфических метаболитов в различных клетках. Среди них наибольшее значение имеют следующие группы болезней: мукополисахаридозы ; муколипидозы; гликопротеинозы; сфинголипидозы; ряд других лизосомных болезней накопления (болезнь Помпе).

Суммарная частота ЛБН, представленных более чем 40 заболеваниями, по последним данным достигает 1:5000 новорожденных.

Целью работы явилось изучение литературных данных о механизмах развития данной патологии.

Анализ литературных данных показал, что лизосомальные болезни представляют собой моногенно наследуемые болезни человека. Обычно такие болезни вызываются мутацией в структурном гене, кодирующем отдельную гидролазу. При некоторых видах этой патологии (I-клеточная болезнь) показано, что структурные гены, кодирующие ферменты, не повреждены, а нарушены процесса сортировки в аппарате Гольджи.

До недавнего времени медицина не располагала эффективными средствами лечения больных с наследственными болезнями накопления. С 90-х гг. XX столетия начата клиническая коррекция лизосомных болезней накопления с помощью практически безопасной и эффективной ферментозаместительной терапии.