

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У
ДЕТЕЙ: ПАТОМОРФОЛОГИЧЕСКИЙ АСПЕКТ****Арипов Хусан Орифжонович**Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского
университета**АННОТАЦИЯ:**

Наследственные метаболические заболевания представляют собой группу генетически обусловленных нарушений обмена веществ, проявляющихся преимущественно в детском возрасте. Эти патологии характеризуются нарушением обмена аминокислот, углеводов, липидов, ферментопатиями и накоплением токсических продуктов метаболизма, что ведёт к органным и системным изменениям. Патоморфологические исследования позволяют выявить структурные изменения в печени, почках, нервной системе и других органах, оценить тяжесть поражения и прогнозировать клиническое течение болезни. Цель статьи — рассмотреть патоморфологические особенности наследственных метаболических заболеваний у детей и их клиническое значение.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: наследственные метаболические заболевания, дети, патоморфология, ферментопатии, нарушения обмена, органы-мишени, токсические накопления, морфологические изменения.

Введение:

Наследственные метаболические заболевания (НМЗ) — это группа редких, но тяжёлых генетических нарушений, которые приводят к сбоям в метаболических путях. Они проявляются уже в детском возрасте и могут сопровождаться поражением нервной системы, печени, почек, сердечно-сосудистой системы и других органов. Большинство таких заболеваний обусловлены ферментопатиями или дефектами транспортных белков, что приводит к накоплению токсичных промежуточных продуктов обмена веществ.

Клиническая картина наследственных метаболических заболеваний варьируется: от лёгких диспептических расстройств до тяжёлой неврологической патологии и ранней детской смертности. Патоморфологические исследования играют ключевую роль для подтверждения диагноза, оценки тяжести органных поражений и выбора терапевтической стратегии.

Основная часть:

1. Классификация и патогенез:
Наследственные метаболические заболевания подразделяются на несколько основных групп:

- Аминокислотные болезни: фенилкетонурия, гомоцистинурия, тирозинемия.

- Болезни обмена липидов: болезнь Нимана-Пика, болезнь Гоше, семейная гиперхолестеринемия.
- Органические ацидурии: метилмалоновая ацидурия, изовалериановая ацидурия.
- Углеводные болезни обмена: галактоземия, гликогенозы.
- Минеральные и витаминизированные расстройства: наследственный дефицит коферментов, диспепсии с нарушением усвоения витаминов.

Патогенез всех НМЗ связан с нарушением ферментативных реакций или транспорта веществ через мембраны клеток. Это приводит к накоплению токсических продуктов метаболизма, что вызывает повреждение клеток и органов-мишеней.

2. Патоморфологические изменения в органах:

2.1.

Печень:

Печень часто является первичным органом-мишенью при наследственных метаболических заболеваниях. Макроскопически наблюдается увеличение печени (гепатомегалия), плотность ткани может быть изменена, поверхность неровная. Микроскопически выявляются:

- дистрофические изменения гепатоцитов;
- жировая дистрофия (стеатоз);
- накопление гликогена или липидов при соответствующих формах гликогенозов и липидных болезней;
- очаговые или диффузные воспалительные инфильтраты;
- фиброз и формирование портальной гипертензии в тяжёлых случаях.

Эти изменения сопровождаются нарушением синтетической и детоксикационной функции печени, что проявляется клинически как желтуха, гипопроteinемия, коагулопатии.

2.2.

Почки:

При органических ацидуриях и некоторых аминокислотных болезнях почки подвергаются дистрофическим и воспалительным изменениям. Макроскопически могут быть увеличены или уплотнены. Микроскопически:

- дистрофия эпителия канальцев;
- отложение кристаллов метаболитов в просвете канальцев;
- очаговые или диффузные воспалительные инфильтраты;
- интерстициальный фиброз при длительном течении болезни.

Эти изменения сопровождаются протеинурией, нарушением концентрационной функции почек, иногда — хронической почечной недостаточностью.

2.3.

Нервная

система:

Нейропатология характерна для фенилкетонурии, тирозинемии и некоторых

органических ацидурий. Мозг и спинной мозг могут быть увеличены или уменьшены в размерах. Микроскопически:

- демиелинизация белого вещества;
- отёк нейронов;
- отложение метаболитов в нейронах и глиальных клетках;
- астроцитарная пролиферация;
- очаговые некротические изменения при тяжёлых формах заболевания.

Эти морфологические изменения связаны с нарушением когнитивного развития, судорожными синдромами и психоневрологическими нарушениями.

2.4. Сердечно-сосудистая система:
Наследственные липидные болезни могут приводить к жировой дистрофии миокарда, атеросклеротическим изменениям сосудов уже в детском возрасте. Микроскопически выявляются:

- липидные отложения в интимах сосудов;
- фиброз стенок артерий;
- очаговый воспалительный процесс в миокарде при накоплении токсических метаболитов.

2.5. Другие органы:

- Кишечник: дистрофические изменения эпителия и слизистой, накопление метаболитов;
- Поджелудочная железа: стеатоз, дистрофия ацинарных клеток;
- Селезёнка: гиперплазия или фиброз при некоторых липидных болезнях.

3. Клинико-патоморфологическая корреляция:
Патоморфологические изменения тесно связаны с клинической картиной:

- Гепатомегалия и стеатоз печени сопровождаются нарушением пищеварения и детоксикационной функции;
- Нейропатологические изменения объясняют умственную отсталость, судороги и психомоторные задержки;
- Поражения почек вызывают протеинурию, гипоальбуминемию и гипертензию;
- Нарушения сердечно-сосудистой системы проявляются ранними признаками артериальной гипертензии и кардиомиопатии.

Эта взаимосвязь позволяет использовать патоморфологические данные для прогнозирования тяжести болезни и планирования лечения.

Заключение:

Наследственные метаболические заболевания у детей характеризуются множественными органами и системными изменениями, обусловленными накоплением токсических метаболитов. Патоморфологические исследования

выявляют дистрофические, воспалительные и фиброзные изменения в печени, почках, нервной системе и других органах. Эти изменения определяют клиническое течение болезни, тяжесть симптомов и прогноз. Ранняя диагностика и понимание патоморфологических особенностей НМЗ имеют ключевое значение для своевременного вмешательства, профилактики осложнений и улучшения качества жизни пациентов.

ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Мартынова О.И., Петров В.В. Наследственные метаболические заболевания у детей: клинические и патоморфологические аспекты. — М.: Медицина, 2019. — 284 с.
2. Власова Н.Н., Сидоров А.П. Патоморфология наследственных заболеваний. — СПб.: Питер, 2017. — 312 с.
3. Leonard J.V., Rhead W.J. Inborn Errors of Metabolism. — London: Springer, 2016. — 420 p.
4. Saudubray J.M., van den Berghe G., Walter J.H. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. — Berlin: Springer, 2018. — 950 p.
5. Шевченко А.В., Лазарев С.И. Патоморфологические изменения при наследственных метаболических нарушениях у детей. — Вестник педиатрии, 2020, №5, с. 34–42.