

НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

Подготовил студент 311 группы
Утёнышев Н. А.

Введение

- Нарушения обмена нуклеиновых кислот характеризуются расстройствами синтеза и деструкции пиримидиновых и пуриновых оснований

Расстройства метаболизма пиримидиновых оснований

- **Оротацидурия** – наследственное заболевание связанное с утратой двух ферментов пути синтеза пиримидинов – оротат-фосфорибозилтрансферазы и оротидиндекарбоксилазы (I тип) или только отсутствием оротидиндекарбоксилазы (II тип). В детском возрасте для больных характерны отставание в развитии, мегалобластическая анемия, оротовая ацидурия, подверженность инфекциям. Организм испытывает «пиримидиновый голод». С мочой при заболевании I типа может выделяться до 1,5 г в сутки оротовой кислоты, что в 1000 раз превышает норму. Вместе с тем, заболевание легко поддается лечению уридином.

Расстройства метаболизма пиримидиновых оснований

- ▣ **Аминоизобутиратурия** – нейтральная мутация, нарушает катаболизм тимина, однако не влечет болезненных последствий.

Нарушение обмена пуриновых оснований

- **Ксантинурия** – наследственная энзимопатия, связанная с дефектом ксантиноксидазы, что приводит к нарушению катаболизма пуринов до мочевой кислоты. В плазме крови и моче может наблюдаться 10-ти кратное снижение уровня мочевой кислоты, но увеличивается в 10 и более раз экскреция ксантина и гипоксантина. Основное клиническое проявление – образование ксантиновых конкрементов, величиной до нескольких миллиметров, коричневого цвета, сравнительно мягкой консистенции. Постепенно может развиваться патология почек.

Нарушение обмена пуриновых оснований

- **Синдром Лёша-Нихена** - тяжёлая форма гиперурикемии, которая наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой, и проявляется только у мальчиков. Болезнь вызвана полным отсутствием активности гипоксантин-фосфорибозилтрансферазы и сопровождается гиперурикемией с содержанием мочевой кислоты от 9 до 12 мг/дл, что превышает растворимость уратов при нормальном рН плазмы. Экскреция мочевой кислоты у больных с синдромом Лёша-Нихена превышает 600 мг/сут и требует для выведения этого количества продукта не менее 2700 мл мочи.

Нарушение обмена пуриновых оснований

Подагра (в переводе с греческого означает «капкан для ноги» – podos – стопа, нога; argo – капкан) . характеризуется отложением в различных тканях организма кристаллов уратов в форме моноурата натрия или мочевой кислоты.



- Принято отсчитывать начало подагры с первого приступа артрита, который знаменует начало *интермиттирующей подагры*. Для нее характерно чередование **острых** атак и ремиссий; во время последних человек чувствует себя совершенно здоровым. Между первым и повторными приступами может пройти несколько лет, но чаще они повторяются 1–2 раза в год. С течением заболевания «светлые промежутки» между атаками сокращаются.

- В типичных случаях поражается I плюснефаланговый сустав с развитием **острого** моноартрита. Характерная локализация подагры, **возможно**, обусловлена тем, что именно в этих суставах раньше и чаще всего возникают дегенеративно-дистрофические изменения хряща, что предрасполагает к отложению уратов. У 15–20% подагра дебютирует с поражения других суставов ног: II–IV плюснефаланговых, голеностопного, коленного и, как исключение, суставов рук. В 5% случаев наблюдается полиартикулярное начало заболевания.

Клиническая картина острого приступа подагры имеет следующие характерные черты:

- суставная атака может начаться *внезапно*, в любое время суток, но *чаще ночью или рано утром*;
- характерна чрезвычайно *высокая интенсивность боли*; болевой синдром настолько выражен, что невыносимо прикосновение простыни к пораженному суставу (**симптом «простыни»**);
- *быстрое нарастание местных симптомов воспаления*, достигающее максимума через несколько часов; отек области сустава и гиперемия кожи над ним могут быть столь выраженными, что напоминают флегмону;
- значительное *ограничение движений* в пораженном суставе;
- полное *спонтанное обратное развитие симптомов* через 3–7–10 дней.

Лечение

Существует два классических подхода к лечению **острого приступа** подагры. С одной стороны, раннее назначение больших терапевтических доз нестероидных противовоспалительных препаратов, с другой – применение колхицина

Таблица 2. Лечение острого приступа подагры

Классические подходы к терапии	
↓	↓
1) НПВП:	Колхицин
Раптен рапид 50 мг	2–4 мг в сутки
4 р/сутки, диклофенак	
3 мл в/м	
2) глюкокортикостероиды	
в/суст. или	
преднизолон перорально	
коротким курсом	

! После стихания острой атаки подагры обязательно решить вопрос о целесообразности длительного лечения урикозурическими и/или урикостатическими препаратами.

Главный принцип лечения подагры –

это соблюдение больным *диеты с низким содержанием пуринов.*

Следует исключить печень, почки, легкие, мозги, мясо животных и птиц, колбасные изделия, рыбу, грибы, острые закуски и приправы, чечевицу, зеленый горошек, бобы, фасоль, соленья; крепкий чай, кофе, какао, шоколад; спиртные напитки.

При всех формах подагры назначают обильное питье: молока, отваров плодов шиповника, яблок, соков из свежих сырых ягод, фруктов, мочегонного чая.

Количество белков сокращается до 1 г/кг, жиров – до 1 г/кг и менее, потребность в калориях

МОЖНО

О



НЕЛЬЗЯ

Я



**Спасибо
за
внимание!!!**