

СОВРЕМЕННЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ ГИПЕРАММОНИЕМии

Научный руководитель: Университет Альфраганус

Ассистент кафедры клинических наук

Гафур Ахназарович Махманазаров

Медицинский факультет

Университета Альфрагануса

Направление лечения 23-36 группа.

Студенты

Ахмаджонова Нозима и Алимардонов Хуршид

Резюме: Гипераммония – метаболическое заболевание, проявляющееся недостаточностью ферментного цикла мочевины, что приводит к отравлению организма аммиаком. Аммиак – токсичное соединение, присутствующее в крови в относительно небольших концентрациях (11,0-32,0 мкмоль/л). Симптомы отравления аммиаком появляются лишь при превышении этих норм в 2-3 раза. Максимально допустимый уровень аммиака в крови составляет 60 мкмоль/л. Когда концентрация аммиака (гипераммония) достигает крайнего уровня, может наступить кома и смерть. Умственная отсталость развивается при хронической гипераммонии.

Ключевые слова: Подагра, ксантиневрия, Леша Нихан, заболевания печени (цирроз печени, печеночная недостаточность).

Введение: Гипераммония – это состояние, при котором количество аммиака (NH_3) в крови увеличивается. Аммиак — это вещество, вырабатываемое в организме в ходе белкового обмена, и его высокий уровень может привести к повреждению нервной системы.

Гипераммония часто бывает вызвана проблемами с печенью, например, заболеваниями печени или генетическими нарушениями обмена веществ. Кроме того, некоторые лекарства и токсины могут повышать уровень аммиака.

Гипераммония — это состояние, которое требует лечения и может потребовать немедленной медицинской помощи. Методы лечения в основном направлены на снижение уровня аммиака, восстановление функции печени, коррекцию метаболических дисбалансов.

Основная часть: Подагра – заболевание суставов, этиология которого – нарушение обмена веществ, дисбаланс обмена пуриновых соединений и накопление мочевой кислоты в организме. Первое научное описание симптомов хронической подагры относится к 1865 году. Синдегам Томас, страдавший этим

заболеванием в течение 30 лет, пишет книгу под названием «Законы подагры», в которой подробно описывается, что такое подагра, клинические симптомы хронической стадии подагры, а также описание острой подагры. Подагра возникает в результате накопления в организме большого количества мочевой кислоты, чем обычно. Мочевая кислота образуется в результате распада вещества под названием пурин. В норме организм выводит мочевую кислоту через мочу. Однако в некоторых случаях выработка мочевой кислоты может увеличиваться или почки могут быть не в состоянии выделять достаточное количество мочевой кислоты. В результате в крови и тканях повышается уровень мочевой кислоты, а кристаллы мочевой кислоты накапливаются в суставах. Причины подагры следующие:

1. Генетическая предрасположенность: люди с семейным анамнезом подагры имеют повышенный риск развития заболевания из-за генетической предрасположенности.

2. Продукты, богатые пуринами. Употребление в пищу продуктов, богатых пуринами (например, красного мяса, субпродуктов, морепродуктов), может привести к повышению уровня мочевой кислоты.

3. Чрезмерное употребление алкоголя. Алкоголь может увеличить риск подагры за счет снижения выведения мочевой кислоты.

4. Ожирение. Избыточный вес увеличивает восприимчивость к подагре за счет повышения уровня мочевой кислоты.

Ксантинурия — это заболевание, которое вызывает избыточное накопление ксантина (разновидность пурина) и его метаболитов в организме. Такое состояние часто возникает из-за нарушений, связанных с обменом пуриновых веществ.

Ксантин – это соединение, образующее пуриновые основания, такие как аденозин и гуанин. В обычных условиях, если в организме нет пороков, он окисляется и образует аллантиин и другие вещества. При ксантиневрии ксантин накапливается в организме в больших количествах и выводится с мочой.

Ксантиневрия также может развиваться главным образом как генетическое заболевание, связанное с активностью фермента, известного как «ксантиноксидаза». Хотя этот фермент и должен превращать ксантин в аллантиин, его активности будет недостаточно. В результате ксантин выводится с мочой в больших количествах.

Ксантиневрия может привести к серьезным проблемам, таким как образование камней в почках, главным образом ксантиновых камней. Для лечения этого состояния обычно рекомендуется пить много жидкости и следить за своей диетой. Также при необходимости состояние можно контролировать с помощью лекарств.

Синдром Леши-Нихана (ЛНС) — генетическое заболевание, встречающееся преимущественно у мужчин. Оно развивается в результате мутации X-хромосомы и связано с нарушениями пуринового обмена. Этот синдром в основном проявляется неврологическими и психологическими симптомами.

Основными особенностями синдрома Леши-Нихана являются:

1. Нарушения движений и координации. У больных часто возникают проблемы с двигательными функциями (например, ходьбой, движениями рук).
2. Автокалечение. По сравнению с другими состояниями, люди с этим синдромом склонны к самоповреждениям, например, к кусанию или порезанию кожи.
3. Интеллектуальные расстройства. Этот синдром может сопровождаться задержкой развития и проблемами психического здоровья.
4. Гиперурикемия (повышенное количество мочевой кислоты в крови). Кроме того, это может привести к образованию камней в почках.

Синдром Леши-Нихана встречается очень редко и характерен для мужчин, так как представляет собой X-сцепленное заболевание, локализованное на хромосоме. Специфических методов лечения не существует, но изучаются методы лечения, позволяющие уменьшить симптомы и улучшить качество жизни пациента.

Многие заболевания печени коварны на излечимой стадии. Симптомы начинают давать о себе знать, когда печень уже значительно повреждена и возникают серьезные нарушения. В тяжелых случаях заболевание печени может привести к смерти больного. Среди распространенных и опасных патологий этого органа одно из ведущих мест занимает цирроз печени. Но цирроз редко развивается «сам по себе». Исключением является первичный билиарный цирроз, при котором клетки печени повреждаются иммунной системой. В большинстве случаев это происходит в результате невылеченных хронических проблем.

В настоящее время не существует единой классификации заболеваний печени, как нет и специальной специальности, занимающейся этими проблемами. Гастроэнтерологи, инфекционисты и терапевты часто обращаются к пациентам с жалобами на боли в печени.

Заболевания печени условно можно разделить на несколько групп.

1. Гепатиты и гепатозы:
2. Опухоли или метастазы печени.
3. Дистрофические поражения печени:
4. Травмы печени.
5. Другие инфекционные заболевания печени:

6. Наследственные заболевания:

Резюме: Варианты лечения:

1. Медикаментозное лечение:

- Лактулоза: помогает выводить аммоний из организма и регулирует кишечную микрофлору.
- Фенилбутират и бензоат: эти препараты помогают превращать аммиак в другие вещества в процессе метаболизма.
- Аргинин: помогает превращать аммиак в безвредное вещество, которое нормализует цикл мочевины.

Профилактика:

1. Обследование при заболеваниях печени:

- Раннее выявление и лечение заболеваний печени и проблем обмена веществ.

2. Генетические тесты:

- Раннее предупреждение посредством генетического консультирования и тестирования в случае наличия у членов семьи гипераммониемии или метаболических заболеваний.

3. Информирование населения:

- Информировать общественность о симптомах и факторах риска гипераммониемии и обеспечивать раннюю диагностику.

Гипераммониемия — очень серьезное заболевание, требующее незамедлительного лечения. Важно обратиться к врачу при появлении любых симптомов гипераммониемии.

Литература:

1. Сабирова Р.А., Юлдашев Н.М. Биохимия.
2. П. Мирхамидова, Д. Б. Бараханова, Г. И. Мухаммедов Биохимия