



# Энзимопатиялар

Тапсырған: Мизамидин Айбек

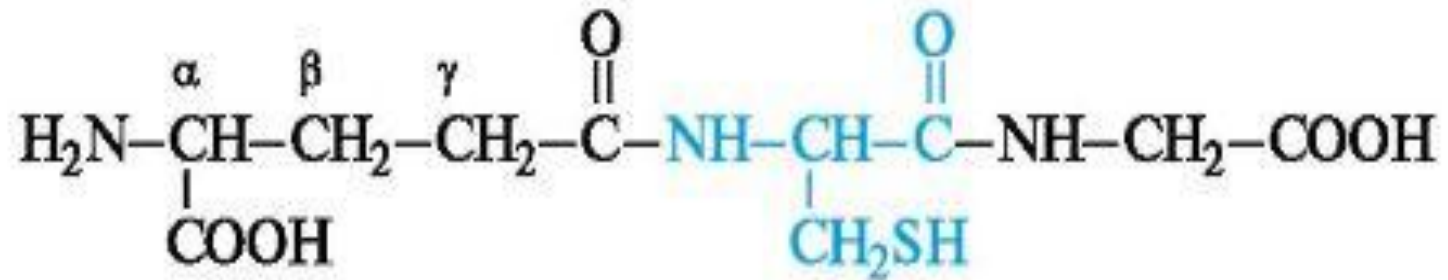
Қабылдаған: Ерджанова Сара Саид-Алиевна

# Жоспар

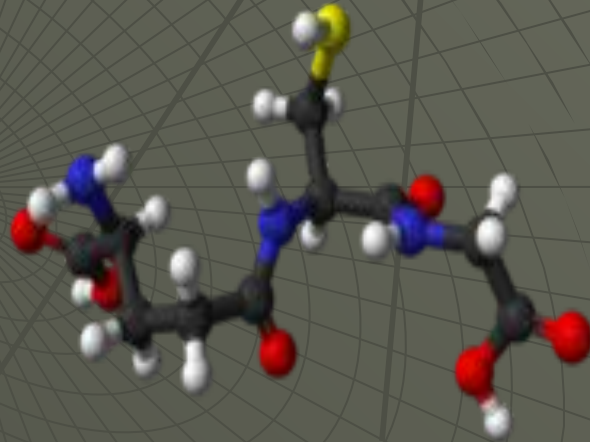
1. Кіріспе
2. Гемолиздік анемия
3. Анемия түрлері
4. Клиника
5. Диагноз
6. Емі
7. Профилактикасы

- ◆ *Энзимопатиялар* - тұқымқуалайтын гемолиздік анемиялар, олардың негізінде гликолиз, глюкозаның пентозды-фосфаттық тотығу жолының, глутатион жүйесінің ферменттерінің жеткіліксіздігі жатыр.

## ГЛУТАТИОН



γ-глутамилцистеинилглицин (γ-Glu-Cys-Gly)



# Гемолиздік анемиялар

Иммундық	- сәйкессіз қан құйғанда; - ана мен ұрықтың резус – сәйкессіздігі; - меншік эритроциттерге аутоантидене түзілуі.
Токсикалық	- гемолиздік улардың әсері(мышьяк, қорғасын, фенилгидразин, саңырауқұлақ, ара, жылан улары, гемолиздік стрептококтың, стафилококтың, маляриялық плазмодийдің токсиндері, сульфаниламидтер, фенацитин).
Эритроциттердің механикалық зақымдануы	- жүрек қақпақшалары мен тамырларын протездеу, - тас жолда ұзақ жүгіру.

# Шеткері қан көрінісі:

- ◆ физиологиялық регенерация жасушалары:
- ◆ Ретикулоцит , полихроматофилдер мен нормобластардың пайда болуы
- ◆ - эритроциттердің дегенеративті түрлері: пойкилоцитоз, анизоцитоз (макроциттер), базофильді түйіршікті эритроциттер. ядролық солға жылжыған нейтрофильдік лейкоцитоз.

# Жүре пайда болған қауырт гемоліздік анемиялар

- ◆ Сүйек кемігінің регенерациялық қабілетіне қарай - регенерациялық,
- ◆ Қан өндіру түріне қарай – нормобластық,
- ◆ Түстік көрсеткішіне қарай - *нормо-немесе гиперхромды,*
- ◆ Эритроциттердің орташа диаметріне қарай- *макроциттік*
- ◆ Жүре пайда болған созылмалы гемоліздік анемиялар - гипорегенерациялық

# ТҰҚЫМҚУАТЫН ГЕМОЛИЗДІК АНЕМИЯЛАР

- ◆ Мембранопатиялар - эритроциттер мембранасының дерті (микросфероцитоз, овалоцитоз, стоматоцитоз; акантоцитоз)
- ◆ Энзимопатиялар (глюкозаның пентоздық-фосфаттық жолмен тотығуы, глутатион жүйесі, гликолиз ферменттерінің тапшылығы)
- ◆ Гемоглобинопатиялар (глобин түзілуінің бұзылуы)



# Мембранопатиялар

- ◆ Микросфероциттік анемияның (Минковский Шоффар ауруы) патогенезі: спекtrinнің ақауы эритроциттердің серпімділігі бұзылуы мембрана бөлігінің жоғалуы және микросфероциттер түзілуі микросфероциттердің көкбауыр макрофагтарымен қарқынды фагоциттелінуі эритроциттердің өмір ұзақтығының қысқаруы

# Энзимопатиялар

- ◆ глюкозо-6-ФДГ тапшылығындағы анемияның патогенезі: глюкозо-6-фосфат дегидрогеназаның тапшылығы тотықсызданған глутатион түзілуінің бұзылуы эритроциттің антиоксиданттық жүйесінің бұзылуы тотықтырғыштардың (ПАСК, сульфаниламидтер, салицил қышқылы, ж.б.) әсерінен гемолизге ұшырауы

# Гемоглобинопатиялар

- ◆ Орақ тәрізді жасушалы анемияның патогенезі:  
Глобиннің b- тізбегіндегі глютамин қышқылының валинге ауысуы гипоксия және ацидозда гемоглобиннің тұнбаға түсуі орақ тәрізді эритроциттердің түзілуі гемолиз микроциркуляторлық арнада тұнбаға түсуі Ишемия
- ◆ Талассемияның патогенезі:
- ◆ а-талассемия – глобиннің а-тізбегі түзілуінің бұзылуы
- ◆ b-талассемия (Кули ауруы) – глобиннің b- тізбегі түзілуі бұзылуы
- ◆ гемоглобин түзілуі — — Эритроциттердің гипохромиясы  
Дәрменсіз эритропоэз (эритроциттердің сүйек кемігінде ыдырауы) Глобиннің сапасыз а-тізбегінің тұнбаға түсуі  
Нысана тәрізді эритроциттер Эритроциттердің өмір ұзақтығы

# Теміртапшылықты анемиялар

- ◆ Себептері:
- ◆ - Созылмалы қансыраулар;
- ◆ - Ашішекте темірдің сіңірілуі бұзылуы;
- ◆ - өсу кезеңінде, жүктілікте, бала емізу кезінде темірге мұқтаждылықтың артуы
- ◆ - темірдің тағаммен жеткіліксіз түсуі;
- ◆ - трансферрин аздығынан темірдің тасымалдануының бұзылуы.

# Теміртапшылықты анемияның патогенезі:

- ◆ Гемоглобин түзілуінің бұзылуы - Темірі бар ферменттердің белсенділігі
- ◆ Гемдік гипоксия - тіндік гипоксия - Шаштың түсуі, тырнақтың сынғыштығы, терінің құрғауы, тіл бүрлерінің атрофиясы (дәм сезудің бұрмалануы), АІЖ шырышты қабатының атрофиясы

# Теміртапшылықты анемия

- ◆ Түстік көрсеткішіне қарай – *гипохромды*; Сүйек кемігінің регенерациялық қабілетіне қарай – *гипорегенерациялық*; Қан өндіру түріне қарай – нормобластық,
- ◆ Эритроциттердің орташа диаметріне қарай- *микроциттік*

# В12 витамині–тапшылықты анемиялар

- ◆ Себептері:
- ◆ - Қаслдің ішкі жайты– гастромукопротеин түзілуінің бұзылуы (асқазанның іргелік жасушаларының атрофиясы, асқазанда отау, гастромукопротеин түзілуінің тектік ақауы, асқазан жасушаларының антиденелермен бұзылуы)
- ◆ - ашішекте сіңірілуінің бұзылуы;
- ◆ - жүктілік пен лактацияда артық пайдаланылуы;
- ◆ - дифиллоботриоз;
- ◆ - бауыр зақымданғанда қорға жинақталуы бұзылуы;
- ◆ - витаминнің тағаммен жеткіліксіз түсуі.

# В12 витамині - тапшылықты анемия

- ◆ Қан өндіру түріне қарай – *мегалобластық,*
- ◆ Сүйек кемігінің регенерациялық қабілетіне қарай – *гипорегенерациялық,*
- ◆ Түстік көрсеткішіне қарай – *гиперхромды,*
- ◆ Эритроциттердің орташа диаметріне қарай – *мегациттік.*



# Г-6-фдг жетіспейтін анемия

- ◆ Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа жетіспейтін анемия (Г-6-ДДГЖА) – жыныспен тіркесті рецессивті тұқым қуалайтын және дәрі қабылдағаннан кейін немесе тағамда ат бұршақ қолданғаннан дамидын ауру. Негізінен еркектер ауырады.

# Этиологиясы және патогенезі.

- ◆ Аурудың себебі рецессивті типті тұқым қуалайтын Г-6-ФДГ ферментінің жетіспеушілігі. Эритроциттердегі бұл ферменттердің төмен активтілігінде никотинамиддинуклеотидфосфаттың (НАДФ) тотықсыздануы және тотыққан глутатионның тотықсыз түрге ауысуы бұзылады. Соңғысы эритроциттерді гемолитикалық агенттер – тотықтырғыштардың әсерінен қорғайды. Гемолиз тамыр ішінде оксидант препараттарды қабылдағаннан кейін және тағамда ат бұршақтарды қолданғаннан кейін криз түрінде бой көрсетеді.
- ◆ Г-6-ФДГ жетіспеушілігі Х-хромосомамен байланысты болады, сондықтан ауру негізінен еркектерде кездеседі.

# Клиникасы.

- ◆ Аурудың клиникасы жедел тамырішілік гемолиз түрінде оксидант – дәрілерді (сульфаниламидтер, безгекке қарсы дәрілер, нитрофурандар, аналгетиктер, хинидин) және тағамда ат бұшақтар қолданғаннан 2-3 күн кейін дамиды.
- ◆ Науқас адамның негізгі шағымдары – дене қызуының көтерілуі, белдің ауыруы және қара түсті зәр бөлу (гемоглобиннің болуы). Бүйрек өзекшелерінің гемоглобиннің ыдырауынан пайда болатын өнімдермен бітеліп қалуы және шумақ фильтрациясы бұзылуы нәтижесінде жедел бүйрек жетіспеушілігі бой көрсетуі мүмкін.
- ◆ Тері мен кілегей қабықтардың сарғыш түсі болады. Бір аптадан кейін гемолиз тиылады.
- ◆ *Қосымша тексерулер.* Криз кезінде нормохромды анемия анықталады. Ретикулоцитоз көтеріледі. Эритроциттерде Гейнц – Эрлих денешіктері (тотығып, құрылысы өзгерген гемоглобин) табылады.

- ◆ Қан жұғындысында шетінде кемістік бар («кетігі бар») эритроциттер болады. «Кетікті» эритроциттер мен Гейнц – Эрлих денешіктері талақта гемолиз болған кезде пайда болады.
- ◆ Қанның биохимиялық анализінде тура емес билирубин көбейген, эритроциттерде Г-6-ФДГ белсенділігі төмендеген, бос гемоглобин табылады, бос гемоглобинмен байланысатын гаптоглобин азаяды.
- ◆ Несепте уробилин, бос гемоглобин, орташа дәрежелі гемолизда – гемосидерин анықталады.
- ◆ Нәжісте – стеркобилин көбейеді.
- ◆ Миелограммада: қызыл қан түйіршіктерін түзу өркенінің гиперплазиясы болады.

# Диагнозын қою және екшеу-іріктеу диагнозы

- ◆ Г-6-ФДГ жетіспеушілігінен дамитын анемияның диагнозы келтірілген ауру клиникасына қарап, эритроциттерде көптеп болатын Гейнц – Эрлих денешіктеріне, «кетікті» эритроциттердің (дегмациттер) табылуына және Г-6-ФДГ төмен белсенділігіне қарап қойылады.
- ◆ Бұл ауруды пароксизмальды түнгі гемоглобинуриядан (Маркиафава – Микели ауруы) және жүре пайда болған гемолитикалық анемияның гемолизиндік түрінен айыра білу керек.

- ◆ **Емі.** Гемолизге түрткі болатын факторларды жою керек. Гемолиз криздерінде нитратты жасқан құю, сұйықтықтар құю керек. Ауыр жағдайларда экстракорпоральды детоксикация тәсілдеріне жүгіну керек.
- ◆ **Прогнозы.** Анурия мен бүйрек жетіспеушілігі бой көрсеткен жағдайда болжам жағымсыз болады. Аурудың дәулей дамидын түрінде өлім шоктан немесе жедел аноксиядан болады.
- ◆ **Профилактикасы.** Г-6-ФДГ жетіспеушілігінде гемоліздік криз тудыратын дәрілерді бермес бұрын анамнезді мұқият жинау керек. Бұл дәрілерді беру қажет болған жағдайда глютатионды тотықсыздандыратын дәрілер (ксилит, рибофлавин) тағайындау керек.