ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
БИОФИЗИКА, БИОМЕДИЦИНА ЖӘНЕ НЕЙРОҒЫЛЫМ КАФЕДРАСЫ

Дәріс №10

Зат алмасу процестерінің бұзылуынан туындайтын аурулар

Дәріскер: б.ғ.к., профессор Аблайханова Н.Т.

Алматы, 2026

ЖОСПАР

Кіріспе

Негізгі бөлім

- Зат алмасудың бұзылуының себептері;
- Көмірсулар метоболизмінің бұзылуынан туындайтын аурулар;
- Аминқышқылдарының метоболизмінің бұзылуынан туындайтын аурулар;
- Майлар метоболизмінің бұзылуынан туындайтын аурулар;
- Гормондар алмасуының бұзылуынан болатын аурулар;

Қорытынды

Пайдаланылған әдебиеттер

КІРІСПЕ

Зат алмасу — бұл ағзаның тіршілігін қамтамасыз ету үшін энергияны өндіру және пайдалану процестерінің жиынтығы. Егер бұл процесс бұзылса, онда ағза жасушаларындағы энергияның жеткіліксіздігі, қоректік заттардың дұрыс сіңірілмеуі және зиянды метаболиттердің жинақталуы орын алуы мүмкін.

Зат алмасу процестерінің бұзылуы әртүрлі аурулардың дамуына әкелуі мүмкін, олар адам ағзасының әртүрлі жүйелеріне әсер етеді. Мұндай аурулар жасушалық биохимиялық реакцияларда, соның ішінде ақуыздар, майлар, көмірсулар немесе басқа да молекулалар алмасуының бұзылуынан пайда болады.

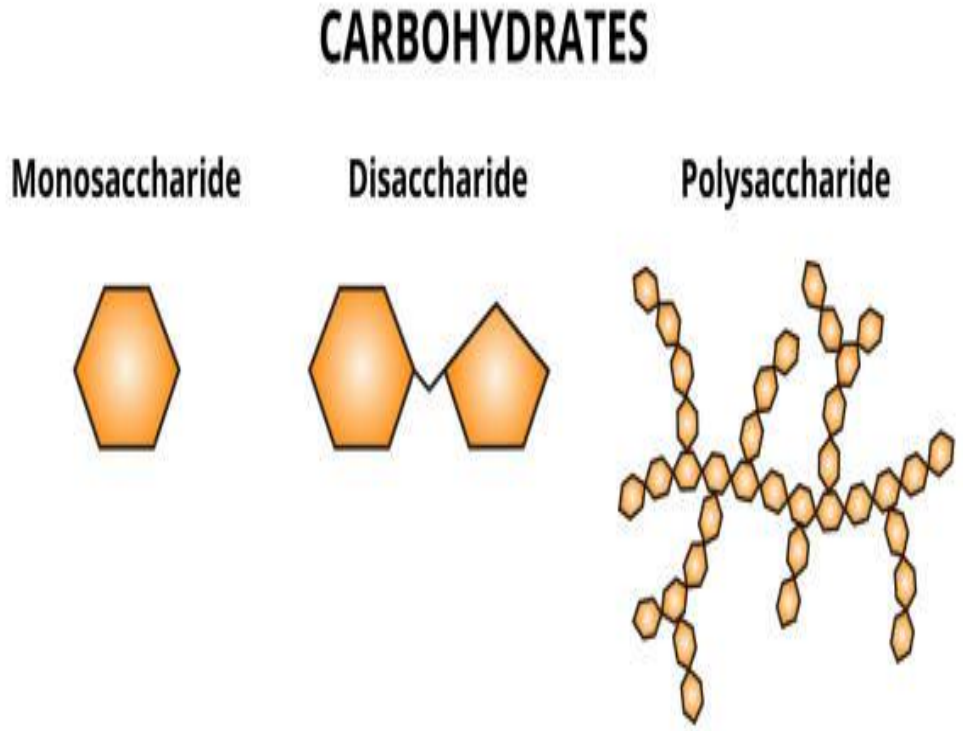
ЗАТ АЛМАСУЫНЫҢ БҰЗЫЛУЫНАН БОЛАТЫН АУРУЛАР, ОЛАРДЫҢ СЕБЕПТЕРІ

Тұқым қуалайтын зат алмасудың бұзылуы аурулар деп (тұқым қуалайтын **ферментопатиялар, энзимопатиялар, метаболизмнің туа біткен қателіктері**) ферменттерді кодтайтын гендердің мутацияларынан туындайды.



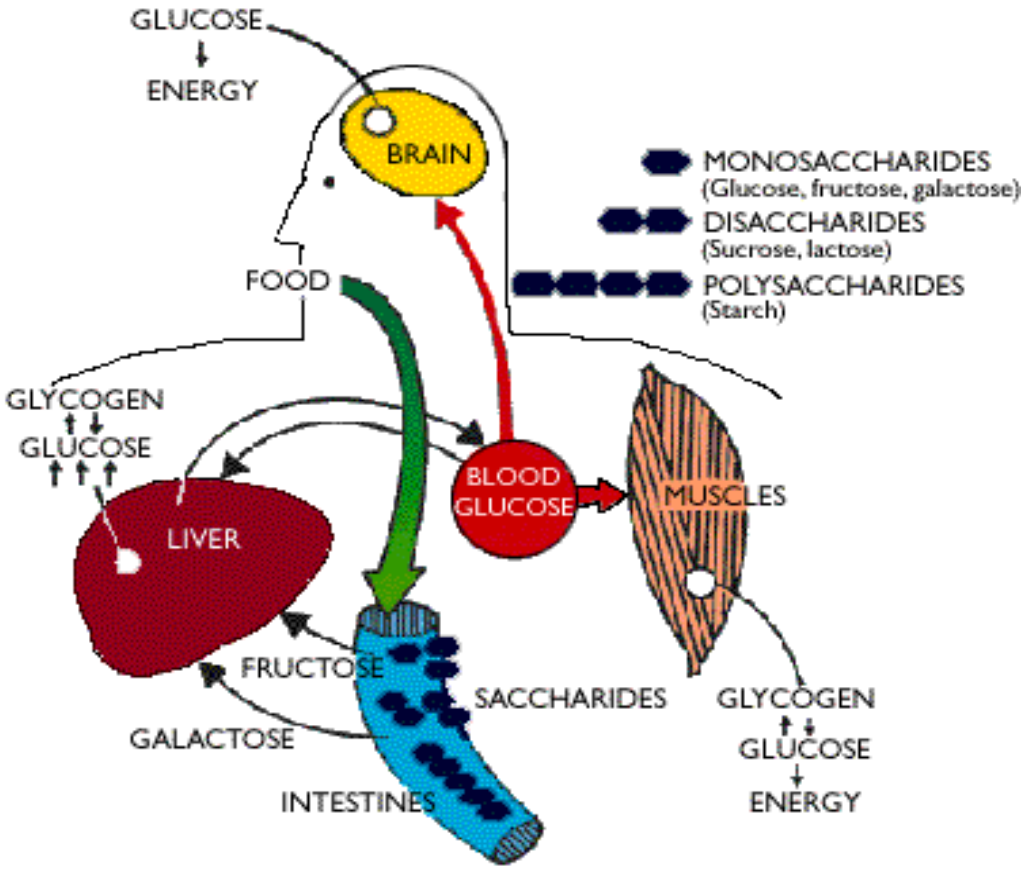
КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

Көмірсу алмасуының бұзылуы әртүрлі ауруларға әкеледі және ағзадағы негізгі энергетикалық процестердің бұзылуына себеп болады. Көмірсулар - бұл жасушаларға энергия беретін негізгі қоректік заттар, сондықтан олардың метаболизмінің бұзылуы әртүрлі жүйелер мен органдарға әсер етеді. Төменде көмірсу алмасуының бұзылуының негізгі түрлері мен олардың сипаттамалары келтірілген.



КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- Көмірсулар барлық организмдерде қызмет ететін әртүрлі қолданбалардың арқасында жер бетіндегі ең көп таралған органикалық зат болып табылады.
- Көмірсулар энергияны өндіру және сақтау үшін субстрат, метаболизм жолдарының аралық бөлігі және ДНҚ мен РНҚ-ның құрылымдық негізі ретінде қызмет етеді.
- Көмірсулар адам диетасының негізгі бөлігін құрайды және үш негізгі моносахаридке айналады: глюкоза, галактоза және фруктоза. Галактоза мен фруктоза гликолизге дейін глюкозаға айналады.
- Бұл қанттарды тиімді пайдалана алмау адамның көмірсулар алмасуындағы туа біткен қателіктердің көпшілігін түсіндіреді.

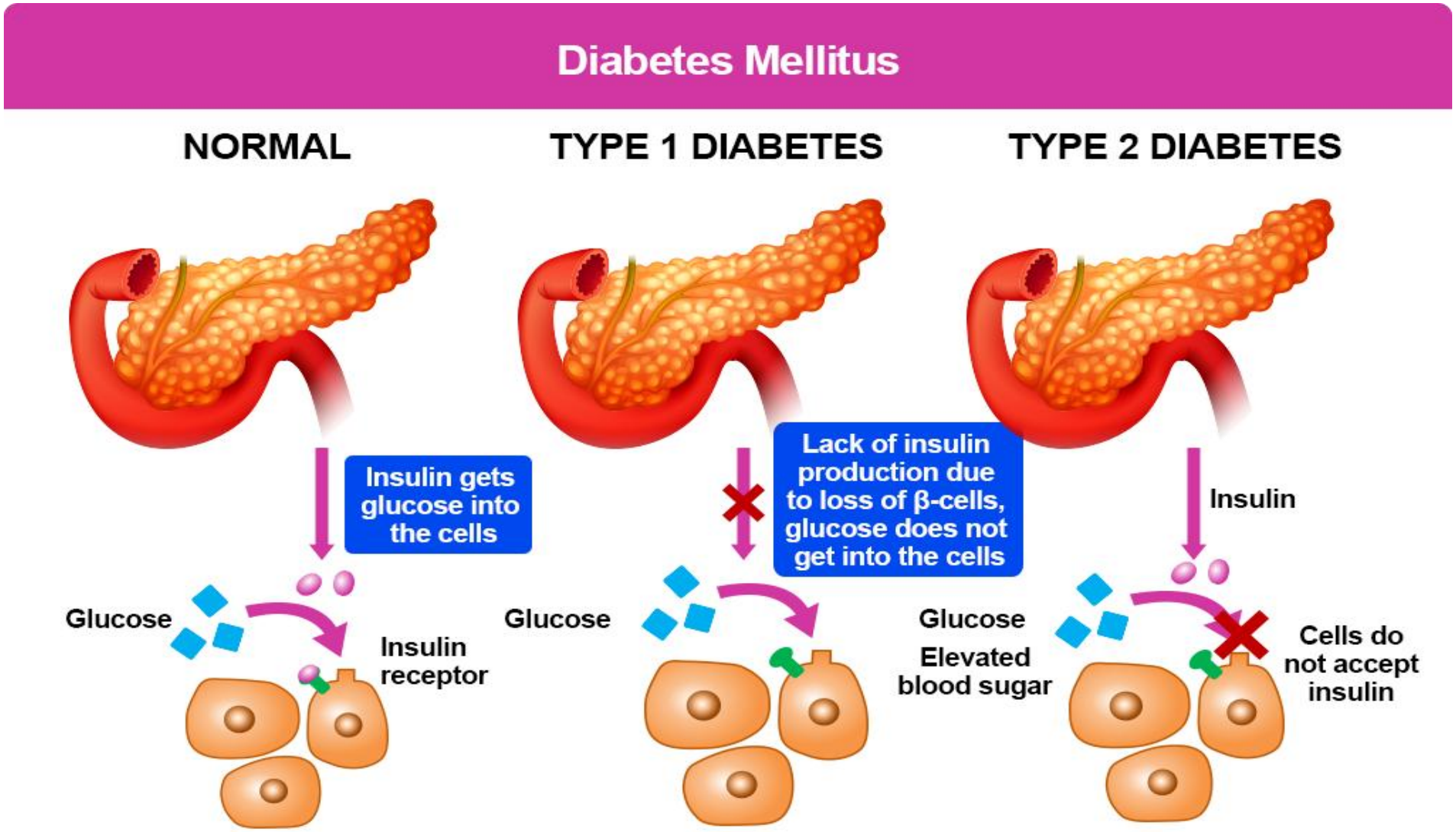


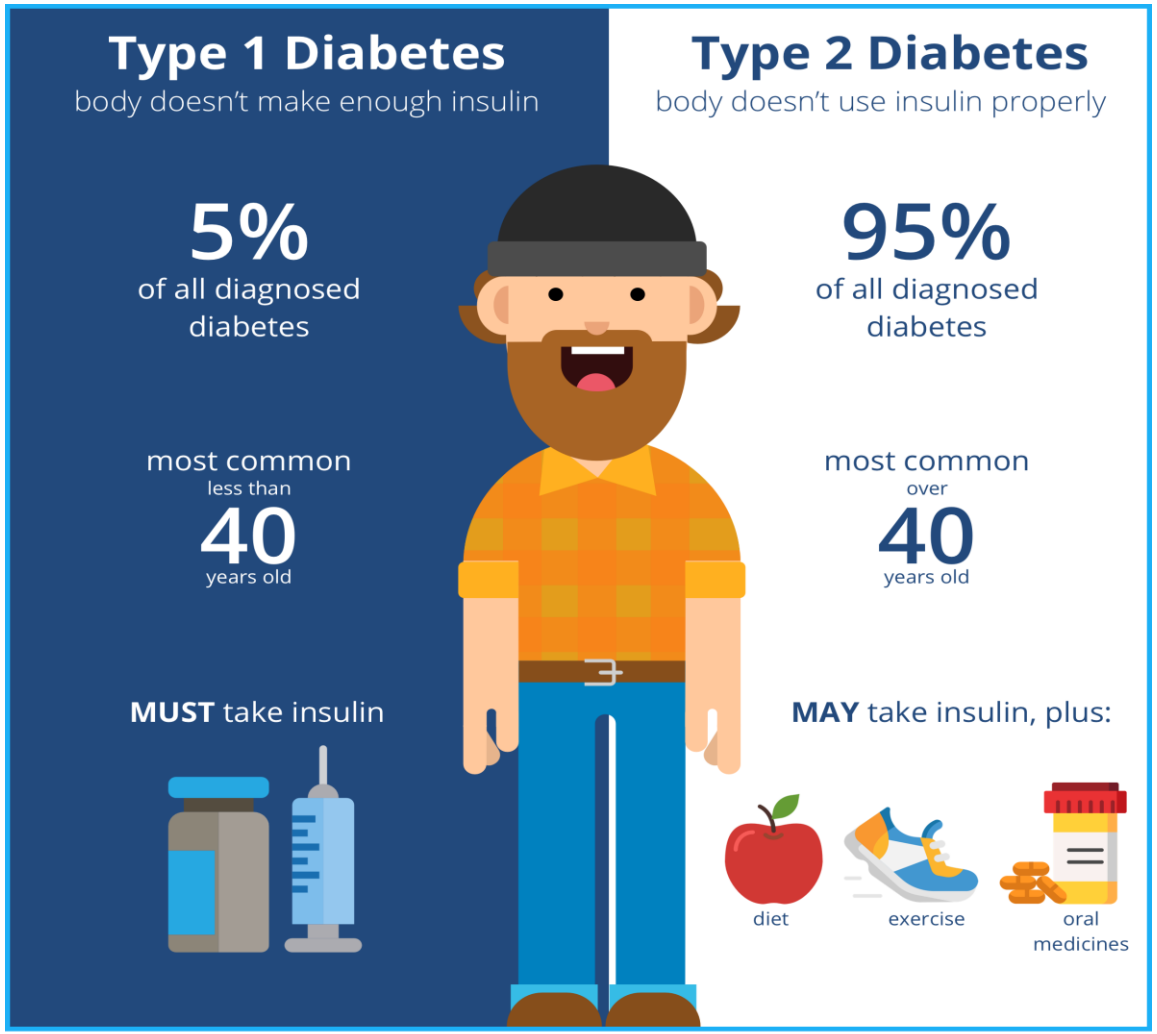
КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

Қант диабеті – ағзада инсулин гормонының жетіспеушілігімен немесе оның жұмыс тиімділігінің төмендеуімен сипатталатын созылмалы ауру.

1 типті қант диабеті: Бұл автоиммундық ауру, онда иммундық жүйе ұйқы безінің инсулин шығаратын бета-клеткаларын жойып жібереді. Нәтижесінде, ағзада инсулин жеткіліксіз болады, бұл қандағы қант деңгейінің жоғарылауына әкеледі. 1 типті диабет көбінесе балалық және жасөспірімдік кезеңде кездеседі.

2 типті қант диабеті: Инсулинге төзімділік пайда болғанда, яғни ағзаның инсулинге сезімталдығы төмендейді. Бұл тип қант диабеті ересек адамдарда жиі кездеседі және көбінесе семіздік пен аз қимылдайтын өмір салтымен байланысты.

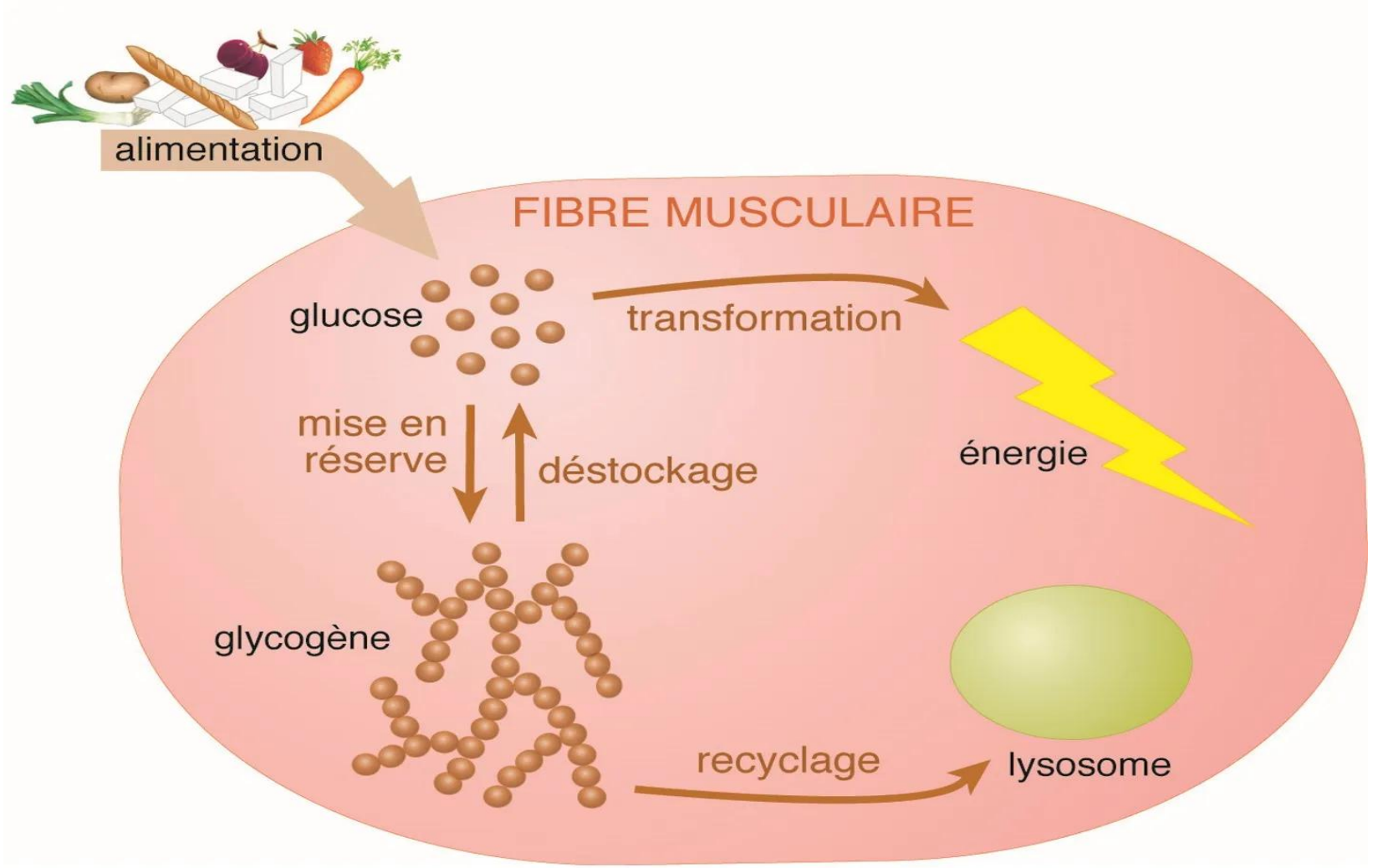

Diabetes Mellitus
NORMAL
TYPE 1 DIABETES
TYPE 2 DIABETES
Insulin gets glucose into the cells
Lack of insulin production due to loss of β-cells, glucose does not get into the cells
Insulin
Glucose
Insulin receptor
Glucose
Glucose
Elevated blood sugar
Cells do not accept insulin



Source:
Centers for Disease Control and Prevention. National Diabetes Statistics Report: Estimates of Diabetes and Its Burden in the United States, 2017. Atlanta, GA: U.S. Department of Health and Human Services; 2017.Accessed from: https://www.cdc.gov/diabetes/library/socialmedia/infographics.html

КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ***Гликогеноздар*** (Гликоген алмасуының бұзылуы) – бұл гликогеннің метаболизмінің бұзылуынан туындайтын генетикалық аурулар тобы.
- Гликоген – бұлшықет пен бауырда жиналатын көмірсулардың қойма түрі.
- Гирке ауруы (Гликогеноз I тип): Глюкоза-6-фосфатаза ферментінің жетіспеушілігімен байланысты, бұл бауыр мен бүйректе гликогеннің шамадан тыс жиналуына және гипогликемияға (қант деңгейінің төмендеуі) әкеледі.
- Мак-Ардл ауруы (Гликогеноз V тип): Бұлшықет фосфорилазасының тапшылығына байланысты, бұлшықеттерде гликогеннің ыдырауы бұзылады, бұл ауырсыну мен шаршауға әкеледі.
- Помпе ауруы (Гликогеноз II тип): Лизосомалық фермент қышқыл альфа-глюкозидазаның тапшылығымен сипатталады, бұл бұлшықеттер мен басқа тіндерде гликогеннің жиналуына әкеледі.



©Michel Gilles/ AFM-Téléthon

ГАЛАКТОЗЕМИЯ КЛИНИКАЛЫҚ БЕЛГІЛЕРІ

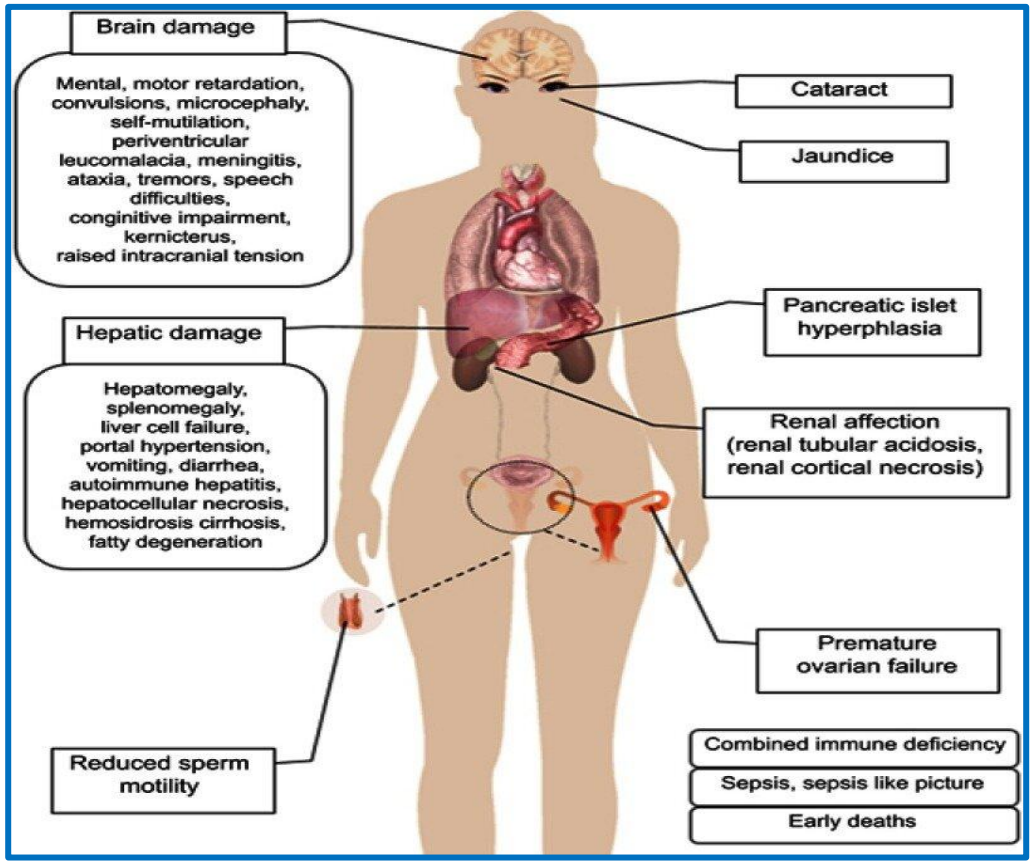
Ерте неонаталдық кезеңдегі клиникалық көріністер:

бірнеше рет ана сүтімен немесе оның алмастырғыштарымен (сүт қоспаларымен) тамақтандырғаннан *кейін тамақтану қиындықтары, жұтынудың бұзылуы, ұзаққа созылған сарғаю, құсып тастау, құсу, диарея, бұлшықет гипотониясы, салмақ қоспаудың нашарлауы, гепатомегалия бауыр жеткіліксіздігінің* белгілерімен дамиды: *гипербилирубинемия, гипогликемия*, трансаминаздар белсенділігінің және плазмадағы аминқышқылдарының, әсіресе фенилаланин, тирозин және метионин деңгейінің жоғарылауы.

ГАЛАКТОЗЕМИЯ КЛИНИКАЛЫҚ БЕЛГІЛЕРІ

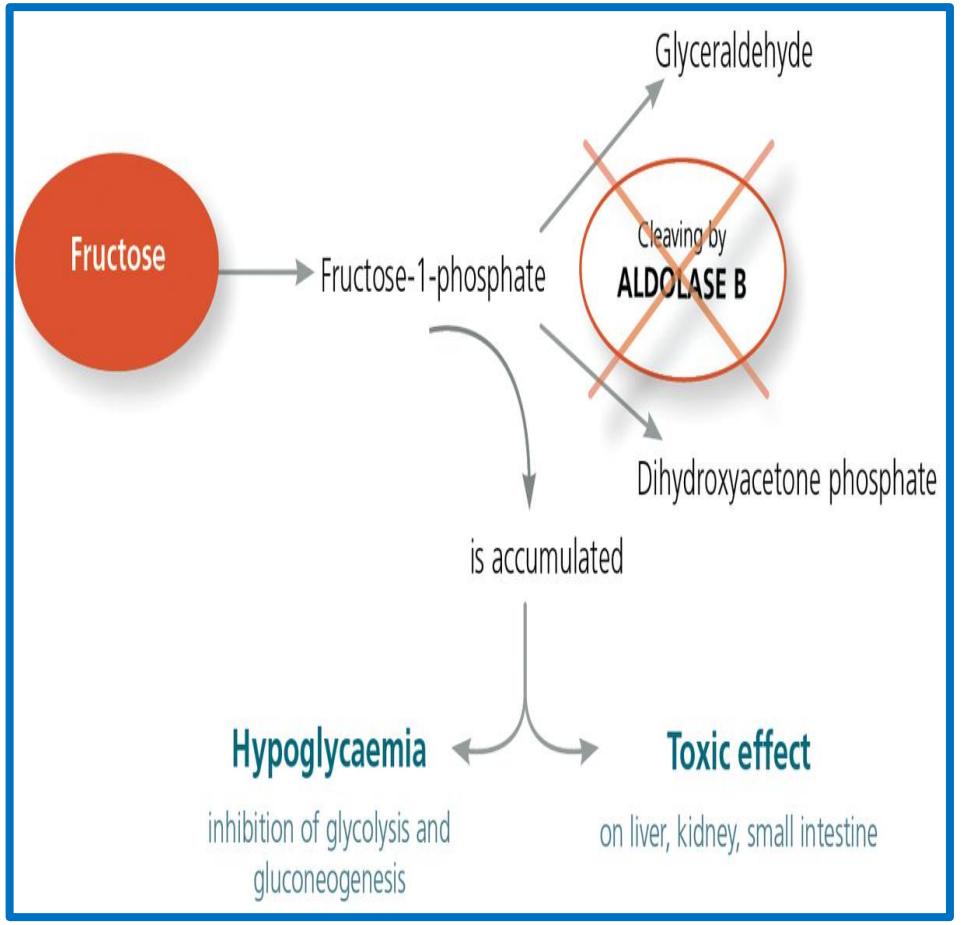
Екіншілік асқынулар:

- ✓спленомегалия (көкбауырдың ұлғаюы),
- ✓қанның ұюының бұзылуы,
- ✓геморрагиялық диатез және гемолитикалық анемия көрінісі,
- ✓бүйрек жеткіліксіздігінің белгілері – протеинурия, аминоацидурия,
- ✓гипотрофия, кахексия,
- ✓инфекцияның қосылуы (90%-ында Escherichia coli) сепсис пен шокқа әкеледі
- ✓науқастардың 10-30%-ында катаракта анықталады, ерте басталған терапия кезінде бұл жағдай қайтымды болады.



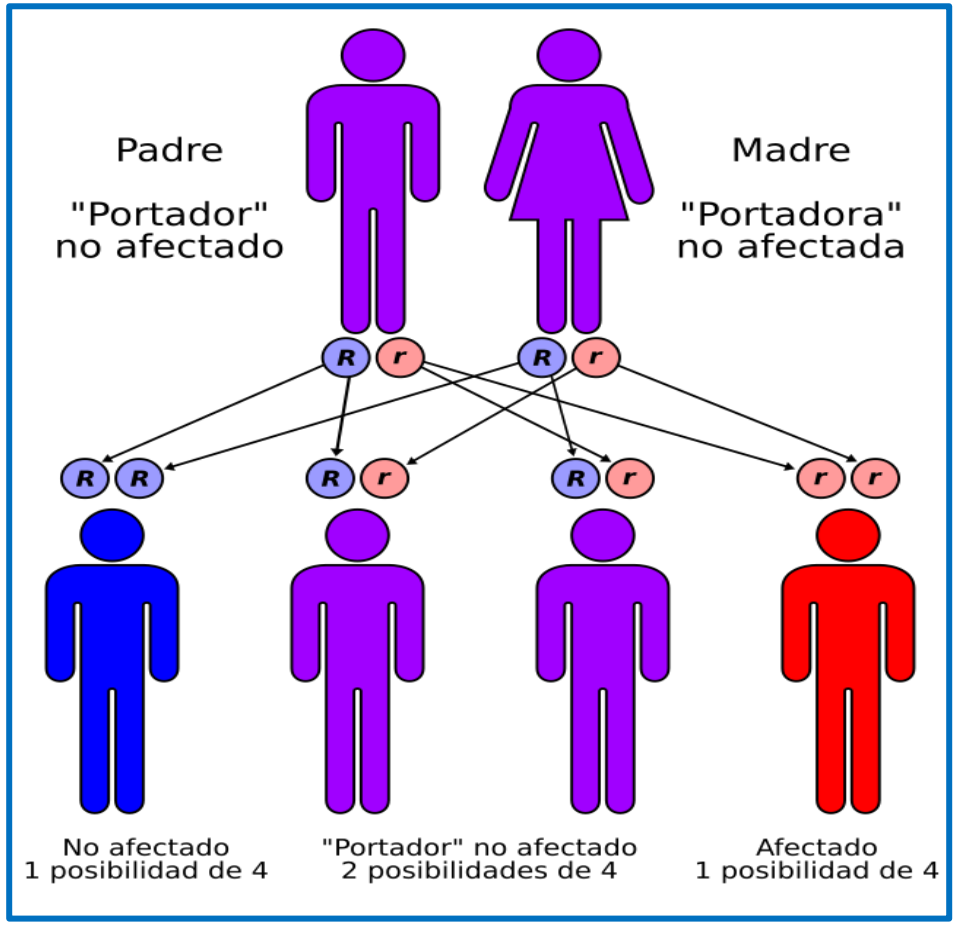
ФРУКТОЗЕМИЯ СЕБЕПТЕРІ

- **Альдолаза В (фруктозо-1-фосфатальдолаза)** қалыпты жағдайда фруктозо-1-фосфатты D-глицеральдегид пен дигидроксиацетонфосфатқа кері ыдыратуды жүзеге асырады.
- Ағзада фруктоза мен фруктозо-1-фосфаттың жиналуы гипогликемияны, сондай-ақ орталық жүйке жүйесінің және басқа ағзалардың жедел немесе созылмалы интоксикациясын тудырады.
- Тұқым қуалау түрі: **аутосомды рецессивті**. Аурудың екі түрі бар:
- **Нәрестелік түрі** (әдетте өмірдің бірінші жарты жылдығында, рационға жеміс пюресі немесе шырыны қосылған кезде пайда болады)
- **Кеш нәрестелік түрі** (шамамен 3 жасында басталады) және созылмалы жеңіл ағыммен сипатталады.



ФРУКТОЗЕМИЯ КЛИНИКАЛЫҚ БЕЛГІЛЕРІ

- ✓Құсу;
- ✓Фруктоза бар тағамға жиреніштің пайда болуы;
- ✓Гепатомегалия, сарғаю;
- ✓Әлсіздік, селқостық;
- ✓Гиперқозғыштық;
- ✓Гипогликемиядан туындайтын құрысу;
- ✓Гипотрофия, кахексия;
- ✓Спленомегалия;
- ✓Бүйрек түтікшелерінің дисфункциясы;
- ✓Мелена (қара қан араласқан нәжіс);
- ✓Жалпылама ісіну.



КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ***Лактоза төзімсіздігі*** (Лактазалық тапшылық) – лактоза (сүт қанты) алмасуының бұзылуы, ол лактаза ферментінің жетіспеушілігінен туындайды. Лактоза төзімсіздігі бар адамдар сүт өнімдерін тұтынғанда іштің кебуі, іш өтуі және іш ауруы сияқты белгілерді сезінеді.



КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Көмірсу алмасуының бұзылуының симптомдары аурудың түріне қарай өзгеруі мүмкін, бірақ жалпы белгілеріне:**
- ✓ **Қандағы қант деңгейінің өзгеруі,**
- ✓ **Гипогликемия (қандағы қант деңгейінің төмендеуі) немесе гипергликемия (қандағы қант деңгейінің көтерілуі),**
- ✓ **Шаршау, әлсіздік,**
- ✓ **Көп мөлшерде зәр шығару және шөлдеу сезімі,**
- ✓ **Салмақ жоғалту немесе қосу,**
- ✓ **Іштің ауыруы және асқазан-ішек жолдарының бұзылыстары жатады.**

КӨМІРСУЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ Көмірсу алмасуының бұзылуын емдеу аурудың түріне және ауырлығына байланысты:
- ✓ Диета: Көмірсу алмасуының бұзылуы бар науқастарға арнайы диета тағайындалады. Мысалы, қант диабетінде қант пен жылдам көмірсуларды азайту, галактоземияда сүт өнімдерінен бас тарту.
- ✓ Инсулин терапиясы: 1 типті қант диабеті бар адамдарға инсулин инъекциялары тағайындалады.
- ✓ Дәрі-дәрмек: 2 типті қант диабетінде қан құрамындағы қант деңгейін бақылауға көмектесетін дәрілер қолданылады.
- ✓ Фермент алмастыру терапиясы: Гликогеноз және басқа фермент жетіспеушілігімен байланысты аурулар үшін кей жағдайларда фермент алмастыру терапиясы қолданылуы мүмкін.

МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- Липидтер алмасуының бұзылуы ағзадағы майлардың (липидтердің) қалыпты метаболизмінің бұзылуынан туындайды және бұл түрлі аурулар мен патологиялық жағдайларға алып келеді.
- Липидтер – энергия көзі ғана емес, сондай-ақ жасуша мембраналарының құрылымдық компоненттері, кейбір гормондар мен биологиялық маңызды қосылыстардың прекурсорлары болып табылады.
- Липидтердің алмасуының бұзылуы әсіресе жүрек-қан тамырлары жүйесіне, бауырға, асқазан-ішек жолдарына және эндокриндік жүйеге әсер етеді.

МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Гиперлипидемия** – қандағы липидтер деңгейінің жоғарылауы.

- **Гиперхолестеринемия:** қандағы холестерин деңгейінің жоғарылауы. Бұл жағдай атеросклерозға алып келуі мүмкін, өйткені артық холестерин тамырларда жиналып, қан ағымын қиындатады.

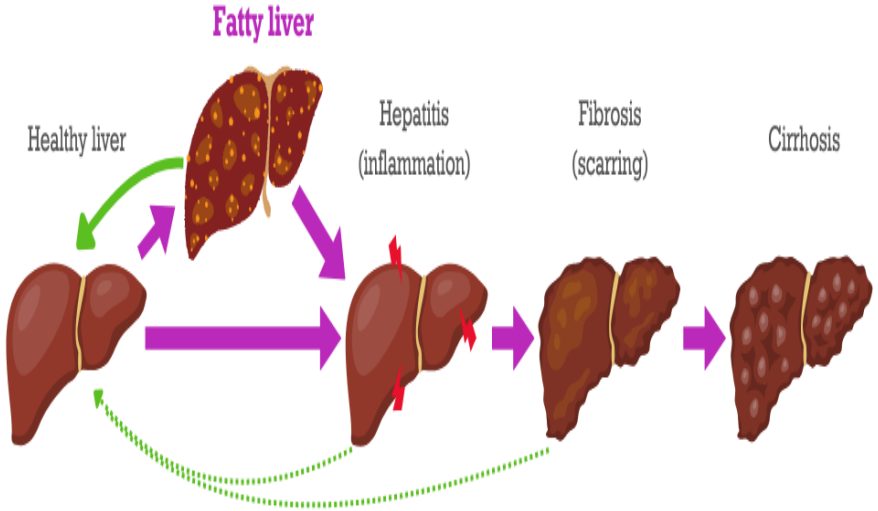
- **Гипертриглицеридемия:** қандағы триглицеридтер деңгейінің жоғарылауы. Триглицеридтер энергия көзі ретінде маңызды, бірақ олардың жоғары деңгейі жүрек-қан тамырлары ауруларына, панкреатитке және бауырдың май басуына себеп болуы мүмкін.
- **Гиполипидемия** – қандағы липидтер деңгейінің төмендеуі.

- Липидтер деңгейінің тым төмендеуі, әсіресе холестериннің төмендеуі, денсаулыққа зиянды, өйткені ол жасуша мембраналарының, гормондардың және өт қышқылдарының синтезі үшін қажет.

МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

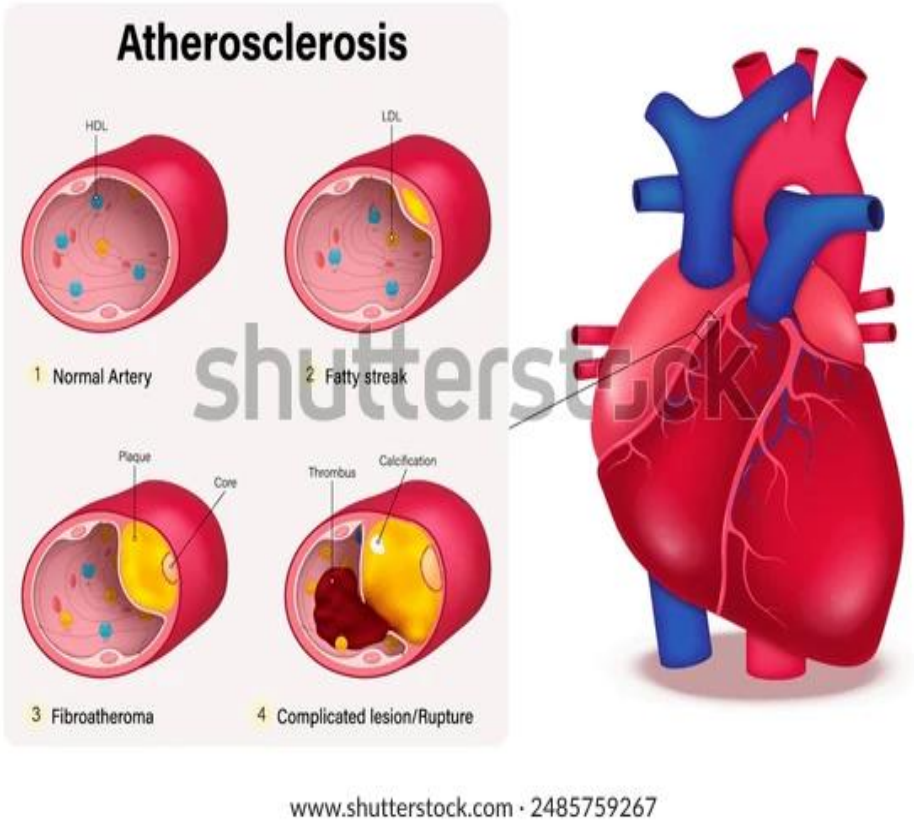
- ***Липидоздар***– бұл ағзаның кейбір тіндері мен органдарында липидтердің шамадан тыс жиналуы. Липидоздарға Гоше ауруы, Ниман-Пик ауруы, Тея-Сакс ауруы сияқты тұқым қуалайтын аурулар жатады.

- ***Майлы гепатоз*** (бауырдың майлы дистрофиясы)Бұл бауырдың жасушаларында майдың шамадан тыс жиналуымен сипатталады. Майлы гепатоз семіздік, қант диабеті, алкогольді тұтыну және дұрыс тамақтанбау салдарынан пайда болады. Аурудың ауыр жағдайлары бауыр циррозына және оның қызметінің бұзылуына алып келуі мүмкін.



МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Атеросклероз** – тамырлардың ішкі қабырғаларында холестерин және басқа да липидтердің жиналуы нәтижесінде туындайтын созылмалы ауру. Бұл процесс артериялардың қатаюына және тарылуына әкеліп, жүрек, ми, бүйрек сияқты өмірлік маңызды органдарға қан ағысының төмендеуіне себеп болады. Атеросклероз жүрек-қан тамырлары ауруларының негізгі себептерінің бірі болып табылады.



МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

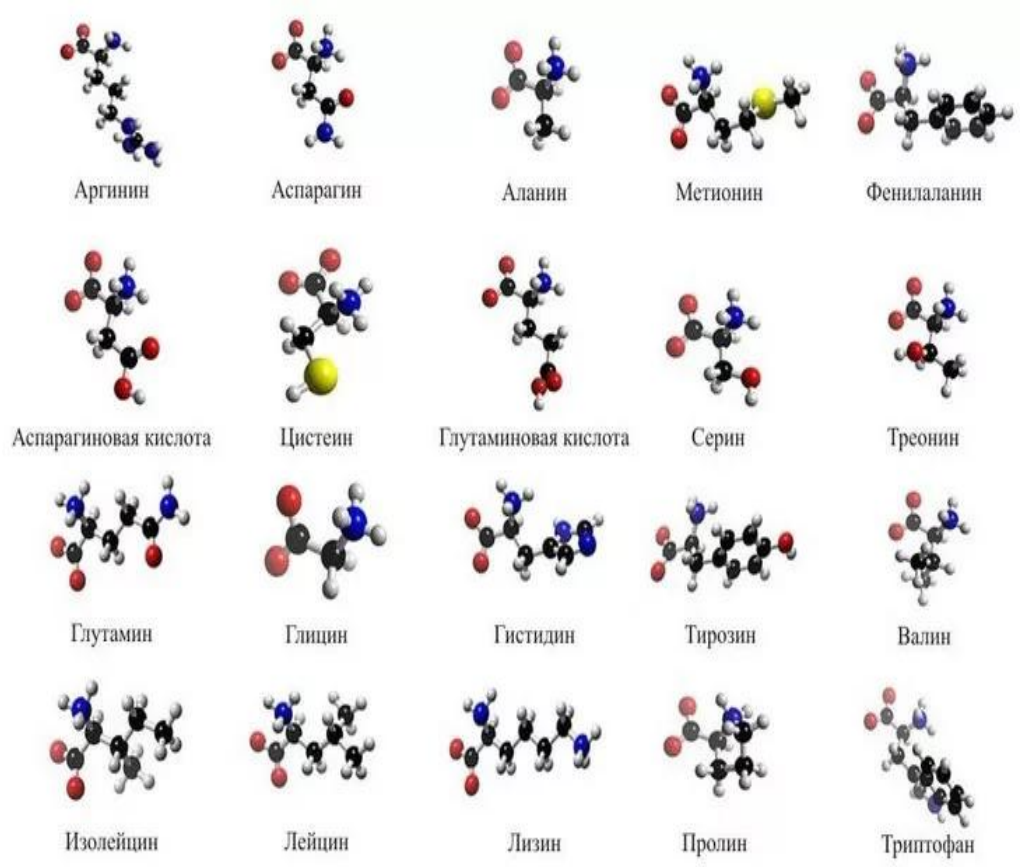
- **Липидтер алмасуының бұзылуының бірнеше негізгі себептері бар:**
- **Тұқым қуалайтын факторлар:** Тұқым қуалайтын генетикалық бұзылыстар, мысалы, отбасылық гиперхолестеринемия, липидтер деңгейінің жоғарылауына себеп болуы мүмкін.
- **Тамақтану режимі:** Майлы, қантты тағамдарды шамадан тыс тұтыну, сондай-ақ қаныққан майларды көп мөлшерде қабылдау липидтер деңгейінің жоғарылауына алып келеді.
- **Қимыл-қозғалыстың аздығы:** Төмен белсенділік липидтердің метаболизмін баяулатады және олардың жиналуына ықпал етеді.
- **Гормондық бұзылыстар:** Гормондық өзгерістер липидтер метаболизміне әсер етуі мүмкін. Мысалы, гипотиреозда (қалқанша безі қызметінің төмендеуі) липидтер деңгейінің жоғарылауы байқалады.
- **Алкогольді шамадан тыс тұтыну:** Бауырдың липидтерді өңдеу қабілетін төмендетіп, бауырдың май басуына және басқа да асқынуларға әкеледі.

МАЙЛАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Липидтер алмасуының бұзылуын анықтау үшін келесі зерттеулер қолданылады**:
- ✓ Қандағы липидтер деңгейін тексеру (холестерин, триглицеридтер, төмен тығыздықты липопротеиндер (LDL), жоғары тығыздықты липопротеиндер (HDL)).
- ✓ Ультрадыбыстық зерттеу бауырдың майлы дистрофиясын анықтауға көмектеседі.
- ✓ Электрокардиограмма (ЭКГ) және ангиография атеросклероздың дәрежесін анықтау үшін қолданылады.
- ✓ **Липидтер алмасуының бұзылуын емдеу кешенді тәсілді талап етеді:**
- ✓ Диета: Липидтер деңгейін төмендету үшін қаныққан майлар мен трансмайларды шектеп, көкөніс, жеміс-жидек және талшықты тағамдарды көбейту ұсынылады.
- ✓ Физикалық белсенділік: Қозғалыс липидтер метаболизмін жақсартады және холестерин деңгейін төмендетуге көмектеседі.
- ✓ Дәрі-дәрмектер: Статиндер, фибраттар және омега-3 май қышқылдары сияқты дәрілер липидтер деңгейін бақылауға және атеросклероздың дамуын баяулатуға көмектеседі.
- ✓ Алкоголь мен темекіден бас тарту: Липидтер метаболизмін жақсарту және бауырды қорғау үшін қажет.

АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Аминқышқылдар алмасуының бұзылуы** — ағзадағы ақуыздар мен аминқышқылдарының дұрыс метаболизмінің бұзылуымен сипатталатын патологиялық жағдайлар тобы. Аминқышқылдары – ақуыздардың негізгі құрылымдық элементтері, олар ағзадағы әртүрлі биохимиялық және физиологиялық процестерге қатысады. Аминқышқылдар алмасуының бұзылуы тұқым қуалайтын ферментативтік ақаулардан немесе сыртқы факторлардан туындауы мүмкін.



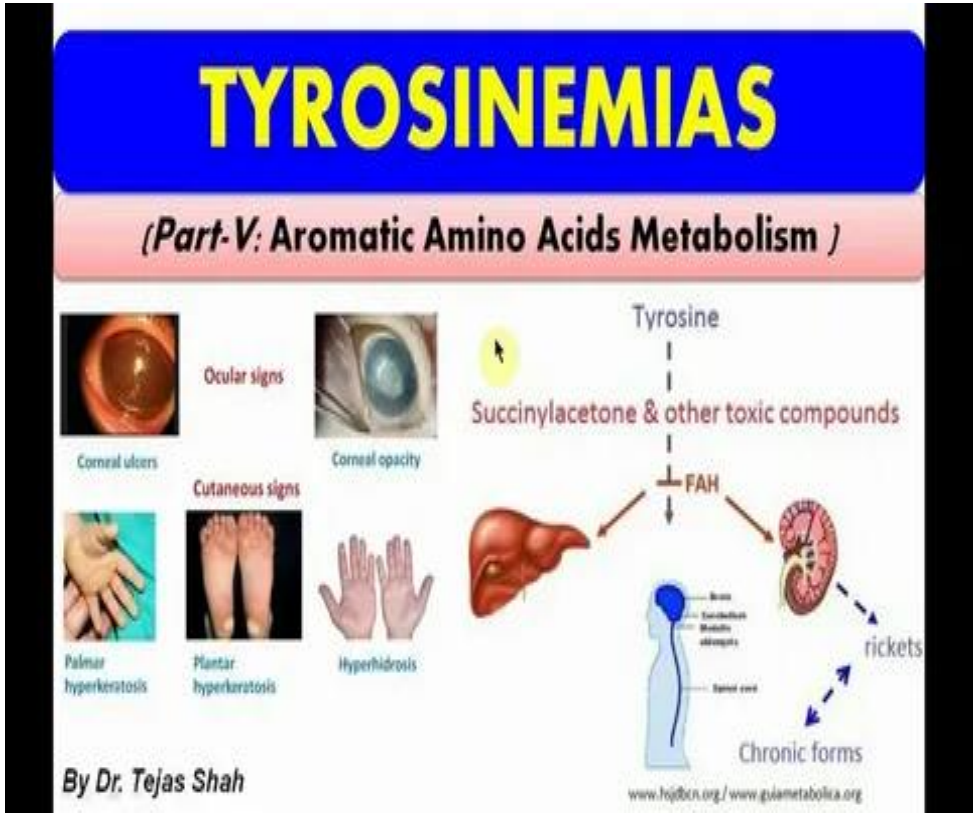
АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Фенилкетонурия**
- Себебі: Фенилаланин гидроксилаза ферментінің тапшылығы, бұл фенилаланиннің тирозинге айналуын бұзады.
- Нәтижесі: Фенилаланин деңгейі қанда және тіндерде жоғарылайды, бұл жүйке жүйесіне, әсіресе миға зиян келтіреді.
- Симптомдары: Ақыл-ой дамуының кешеуілдеуі, неврологиялық бұзылыстар, гиперпигментацияның төмендеуі.
- Емі: Фенилаланин деңгейін төмендету үшін арнайы диета қолдану қажет.



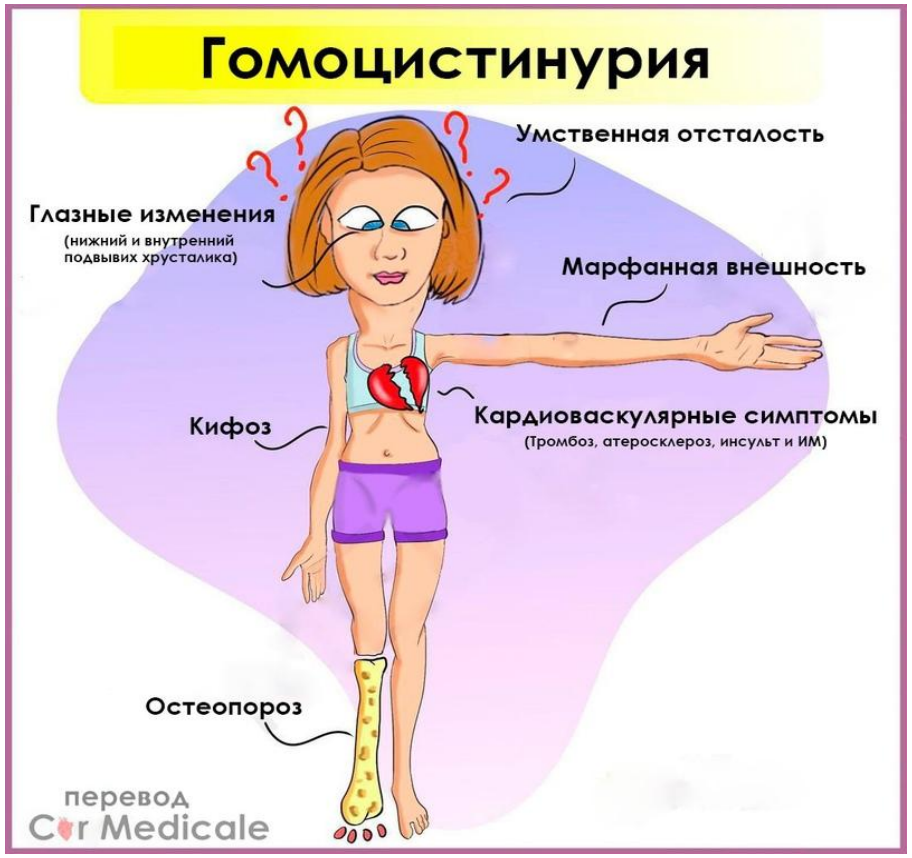
АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Тирозинемия**
- ✓ Себебі: Тирозин алмасуының бұзылуынан туындайтын генетикалық ауру.
- ✓ Нәтижесі: Қанда тирозин деңгейінің жоғарылауы және оның уытты өнімдерінің жиналуы. Бауыр мен бүйрекке ауыр зиян келуі мүмкін.
- ✓ Симптомдары: Бауырдың зақымдануы, бүйрек жетіспеушілігі, өсу мен дамудың кешеуілдеуі.
- ✓ Емі: Арнайы диета және кейбір жағдайларда дәрі-дәрмекпен емдеу қажет.



АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Гомоцистинурия**
- ✓ Себебі: Метиониннің гомоцистеинге және ары қарай цистеинге айналуын бұзатын ферменттердің тапшылығы.
- ✓ Нәтижесі: Гомоцистеин деңгейі қанда жоғарылап, ол қан тамырларының қабырғаларына зиян келтіреді.
- ✓ Симптомдары: Жүрек-қан тамырлары аурулары, скелет ақаулары, неврологиялық бұзылыстар.
- ✓ Емі: B6 дәрумені, B12 және фолий қышқылын қолдану және арнайы диета.



АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Альбинизм**
- ✓ Себебі: Тирозиннің меланинге айналу процесінің бұзылуы.
- ✓ Нәтижесі: Меланиннің түзілуінің жеткіліксіздігі нәтижесінде тері, көз, шаш пигментациясының жетіспеушілігі.
- ✓ Симптомдары: Терінің, көздің және шаштың түссіздігі, көз көрудің бұзылуы.
- ✓ Емі: Арнайы ем жоқ, теріні күннен қорғау маңызды.

Алкаптонурия

- ➢ Себебі: Гомогентизин қышқылының метаболизмін бұзатын ферменттің тапшылығы.
- ➢ Нәтижесі: Гомогентизин қышқылының денеде жиналуы, ол буындарда, теріде және зәрде қара пигмент түрінде байқалады.
- ➢ Симптомдары: Артрит, буындардағы ауырсыну, зәрдің қараюы.
- ➢ Емі: Диета және симптоматикалық емдеу.

АМИН ҚЫШҚЫЛДАР МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Аминқышқылдар алмасуының бұзылу себептері**
- Аминқышқылдар алмасуының бұзылуына негізінен генетикалық факторлар себеп болады.
- Кейбір жағдайларда аминқышқылдардың алмасуының бұзылуына сыртқы факторлар да әсер етуі мүмкін:
- Диеталық факторлар: Аминқышқылдарының жеткіліксіз немесе артық мөлшері.
- Токсиндер: Кейбір химиялық заттар немесе дәрілер аминқышқылдары метаболизміне кедергі келтіруі мүмкін.
- **Аминқышқылдар алмасуының бұзылуын диагностикалау**
- Бастапқы диагностика кезінде көбінесе келесі зерттеулер жүргізіледі:
- Қан мен зәр анализі: Аминқышқылдардың деңгейін анықтау.
- Генетикалық зерттеулер: Ферменттердің генетикалық ақауларын анықтау үшін.
- Жүктілік кезіндегі скрининг: Тұқым қуалайтын аурулардың ерте диагностикасы.
- **Аминқышқылдар алмасуының бұзылуын емдеу**:
- Арнайы диета: Зиянды аминқышқылдарын шектеу немесе олардың мөлшерін реттеу.
- Дәрі-дәрмектер: Ферментативті белсенділікті арттыратын немесе жетіспейтін дәрумендерді толықтыратын дәрілер.
- Витаминдер мен қоспалар: Кейбір жағдайларда B6, B12 және фолий қышқылы сияқты дәрумендер көмектеседі.
- Орган трансплантациясы: Кейбір ауыр жағдайларда, мысалы, бауыр ферменттерінің жетіспеушілігінде, орган трансплантациясы қажет болуы мүмкін.

МЕТОБОЛИЗМІНІҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- ✓ **Митохондриялық аурулар**
- ✓ Митохондриялық миопатиялар: Митохондрияның ДНҚ-сының мутациясынан пайда болатын аурулар, бұлшықеттерде және басқа тіндерде энергия тапшылығын тудырады. Олардың мысалы MELAS синдромы және Лей синдромы болып табылады.
- ✓ Нейродегенеративті аурулар: Альцгеймер және Паркинсон сияқты аурулар митохондрия қызметінің бұзылуымен және реактивті оттегі түрлерінің артық өндірілуімен байланысты болуы мүмкін.
- ✓ **Микроэлементтер алмасуының бұзылуынан туындайтын аурулар**
- ✓ Гемохроматоз: Ағзада темірдің шамадан тыс жиналуы, ол бауыр мен жүрекке зақым келтіреді.
- ✓ Вильсон-Коновалов ауруы: Ағзада мыс алмасуының бұзылуы, бұл мыс бауырда және мида жиналуына әкеледі.
- ✓ Йод жетіспеушілігі: Йод жетіспеушілігі қалқанша безінің ауруларына, атап айтқанда, эндемиялық зоб пен гипотиреозға әкеледі.

ГОРМОНДАР АЛМАСУЫНЫҢ БҰЗЫЛУЫНАН ТУЫНДАЙТЫН АУРУЛАР

- **Қант диабеті -** инсулин гормонының өндірілуі немесе оның әсерінің бұзылуынан туындайтын ауру.
- **Гипотиреоз** - қалқанша безі гормондарын аз өндіруі, нәтижесінде метаболизмнің баяулауы.
- **Гипертиреоз** - қалқанша безі гормондарының көп бөлінуі, метаболизмнің жылдамдауы.
- **Қалқанша безінің ісіктері** - гормондардың тым көп немесе аз бөлінуі арқылы түрлі симптомдар пайда болады.
- **Аддисон ауру**ы - бүйрек үсті бездерінің жеткіліксіз жұмыс істеп, кортизол мен альдостерон гормондарының аз бөлінуі.
- **Кушинг ауруы** - бүйрек үсті бездерінен кортизол гормонының көп бөлінуінен туындайды.
- **Поликистозды аналық бездер синдр**омы - аналық бездерде көп ісіктердің пайда болуы және гормондық тепе-теңдіктің бұзылуы.
- **Гипопитуитаризм** - гипофиздің гормондарын жеткіліксіз өндіруі, бұл түрлі жүйелердің жұмысын бұзуы мүмкін.
- **Менопауза** - әйелдердің жыныстық гормондардың өндірісінің азаюына байланысты физиологиялық өзгерістер.
- **Гиперпаратиреоз** - паратиреоид бездері гормондарын тым көп бөлінген кезде кальций алмасуы бұзылады.

ҚОРТЫНДЫ

Қорыта келгенде, метаболикалық аурулар генетикалық бұзылыстарға, сыртқы ортаға, тамақтану және өмір салтына байланысты дамуы мүмкін.

Оларды емдеу аурудың ерекшелігіне қарай жүргізіледі және арнайы диетаны ұстану, белгілі бір заттар немесе гормондардың деңгейін реттейтін дәрі-дәрмектерді қабылдау, сондай-ақ генетикалық және жасушалық терапияны қамтиды.

БАҚЫЛАУ СҰРАҚТАРЫ

1. Зат алмасу дегеніміз не және оның ағзадағы маңызы қандай?
2. Зат алмасу бұзылыстарының негізгі себептері қандай?.
3. Көмірсу алмасуының бұзылуы қандай ауруларға әкеледі?
4. Қант диабетінің даму механизмі қандай?
5. Гипогликемия мен гипергликемияның айырмашылығы неде??
6. Аминқышқылдары алмасуының бұзылуынан қандай тұқым қуалайтын аурулар дамиды?
7. Фенилкетонурия мен альбинизмнің пайда болу механизмдері қандай?
8. Холестерин алмасуының бұзылуы қандай патологиялық өзгерістерге әкеледі?

ПАЙДАЛАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР

1. Дьяков, В. М., & Соловьев, А. В. (2019). Метаболические заболевания. Санкт-Петербург: СпбГМУ.

2. Боровик, В. И. (2014). Диабетология: Нарушения обмена углеводов. Санкт-Петербург: Питер.

3. Э.Л. ЧУПАК, А.Ф. БАБЦЕВА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, учебное пособие, г. Благовещенск, 2012;

4. Современные возможности лечения наследственных заболеваний у детей, Е.А. Николаева, А.Н. Семячкина, РОССИЙСКИЙ ВЕСТНИК ПЕРИНАТОЛОГИИ И ПЕДИАТРИИ, 2018; 63:(4);

5. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА: АМИНОАЦИДОПАТИИ, ОРГАНИЧЕСКИЕ АЦИДЕМИИ, ДЕФЕКТЫ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО β-ОКИСЛЕНИЯ. КРАТКИЙ ОБЗОР, 6. Бугунов Б.М., Мартынович Н.Н. и др., Неврология и Нейрохирургия 2021 №5;

Шевченко, А. В. (2018). Метаболические заболевания печени и почек. Москва: Медицина.