

ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ ПРИ НАРУШЕНИИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ.

Мадиханова Гулузра Ахмаджанова

Андижанский общественный здравоохранительный техникум по имени Абу Али ибн Сины, преподаватель

Аннотация: *Заболевания у детей, связанные с нарушением обмена веществ, представляют собой обширную и актуальную проблему современной педиатрии. Метаболические расстройства могут быть врожденными или приобретенными и затрагивают обмен белков, жиров, углеводов, витаминов и минеральных веществ. В статье рассмотрены основные причины и виды нарушений обмена веществ у детей, их клинические проявления, современные методы диагностики, а также принципы лечения и профилактики. Раннее выявление метаболических заболеваний позволяет предотвратить развитие тяжелых осложнений и улучшить прогноз и качество жизни детей.*

Ключевые слова: *нарушение обмена веществ, метаболические заболевания, дети, врожденные ферментопатии, сахарный диабет, ожирение, рахит, диагностика и лечение.*

Нарушения обмена веществ у детей представляют собой обширную группу заболеваний, возникающих в результате сбоев в процессах метаболизма белков, жиров, углеводов, витаминов, минералов и других биологически активных веществ. Обмен веществ играет ключевую роль в обеспечении роста, развития и нормального функционирования детского организма, поэтому любые его нарушения могут приводить к серьезным функциональным и структурным изменениям органов и систем.

Актуальность данной проблемы обусловлена ростом распространенности метаболических заболеваний среди детей, ранним проявлением клинических симптомов и высоким риском развития осложнений, включая задержку физического и умственного развития, хронические заболевания и инвалидизацию.

Нарушение обмена веществ — это патологическое состояние, при котором изменяются процессы усвоения, преобразования и выведения питательных веществ из организма. Основными причинами метаболических нарушений у детей являются:

- наследственные ферментопатии;
- эндокринные заболевания;
- недостаточное или несбалансированное питание;
- заболевания желудочно-кишечного тракта;
- внутриутробные нарушения развития;
- инфекции и интоксикации.

Особое место занимают врожденные нарушения обмена веществ, связанные с генетическими дефектами ферментов.

В зависимости от вида нарушенного обмена различают следующие группы заболеваний:

1. Нарушения белкового обмена.

К данной группе относятся наследственные заболевания, связанные с дефицитом или отсутствием определенных ферментов:

- фенилкетонурия;
- галактоземия;
- тирозинемия.

Эти заболевания сопровождаются накоплением токсичных продуктов обмена, что приводит к поражению нервной системы и внутренних органов.

2. Нарушения углеводного обмена.

Наиболее распространённым заболеванием является:

• сахарный диабет 1 типа, характеризующийся абсолютной недостаточностью инсулина.

У детей также могут встречаться гипогликемические состояния и нарушения толерантности к глюкозе.

3. Нарушения жирового обмена.

Проявляются в виде:

- ожирения;
- наследственных липидозов;
- атерогенных дислипидемий.

Ожирение в детском возрасте является серьезной медико-социальной проблемой и фактором риска развития сердечно-сосудистых заболеваний.

4. Нарушения минерального обмена.

К ним относятся:

- рахит (нарушение обмена кальция и фосфора);
- остеопороз;
- гипо- и гипервитаминозы.

Особенно часто у детей раннего возраста встречается рахит, связанный с дефицитом витамина D.

5. Нарушения водно-солевого обмена.

Могут проявляться:

- обезвоживанием;
- электролитными нарушениями;
- метаболическим ацидозом или алкалозом.

Симптоматика метаболических заболеваний у детей разнообразна и зависит от типа нарушения:

- задержка роста и развития;
- мышечная слабость;

- судороги;
- расстройства пищеварения;
- неврологические нарушения;
- изменение массы тела.

Раннее появление симптомов часто свидетельствует о врожденной форме заболевания.

Диагностика нарушений обмена веществ включает:

- клиническое обследование;
- биохимические анализы крови и мочи;
- гормональные исследования;
- генетические тесты;
- неонатальный скрининг.

Современные методы диагностики позволяют выявлять заболевания на доклинической стадии.

Лечение метаболических заболеваний у детей носит комплексный характер и включает:

- диетотерапию;
- медикаментозное лечение;
- заместительную ферментную терапию;
- коррекцию гормональных нарушений;
- динамическое наблюдение специалистов.

Профилактика направлена на:

- раннее выявление заболеваний;
- медико-генетическое консультирование;
- формирование рационального питания;
- здоровый образ жизни.

Заболевания у детей при нарушении обмена веществ представляют серьезную медицинскую проблему, требующую ранней диагностики и комплексного подхода к лечению.

Современные достижения медицины позволяют значительно улучшить прогноз и качество жизни детей с метаболическими нарушениями при своевременном выявлении и адекватной терапии.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Баранов А.А. Педиатрия. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020.
3. Клинические рекомендации Союза педиатров России. Наследственные болезни обмена веществ у детей. – М., 2021.
4. Nelson Textbook of Pediatrics. – Philadelphia: Elsevier, 2020.
5. Emery A.E.H. Elements of Medical Genetics. – Elsevier, 2021.

6. Харкевич Д.А. Фармакология. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
7. Студеникин В.М. Детская эндокринология. – М.: Медицина, 2019.
8. Saudubray J.M., Baumgartner M.R. Inborn Metabolic Diseases. – Springer, 2020.
9. Всемирная организация здравоохранения. Питание и здоровье детей. – Женева, 2019.
10. Российское общество медицинских генетиков. Современные подходы к диагностике метаболических заболеваний. – М., 2020.