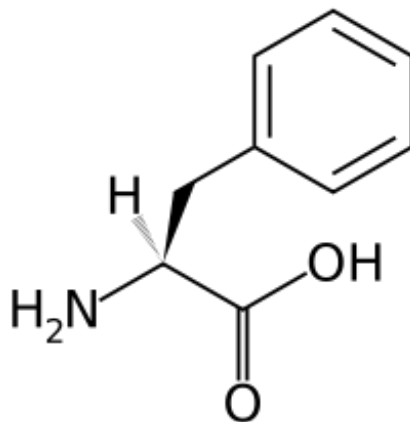


ДЕФЕКТИ ЗАСВОЄННЯ ОКРЕМИХ СПОЛУК ТА ХАРЧОВІ АЛЕРГІЇ.

Фенілкетонурія («Феніл-» — від слова [феніلالанін](#), «-кетон-» — від слова [кетони](#), «-урія» — виділення продуктів обміну з [сечею](#)) — [спадкова хвороба](#), яка зумовлена дефектом гена ферменту [феніلالанінгідроксилази](#), що знаходиться на довгому плечі [12 хромосоми](#) (12q 22-24). Діти, народжені з фенілкетонурією, не здатні метаболізувати [феніلالанін](#) (частина [протеїну](#)), який через це накопичується в крові. Така ненормальна висока кількість феніلالаніну перешкоджає нормальному розвитку мозку. **За умови відсутності лікування, призводить до розумової відсталості.** **Спадкове захворювання**, яке характеризується головним чином ураженням нервової системи.



Страна	Встречаемость заболевания
Китай	1 на 18000
Финляндия	менее 1 на 100000
Ирландия	1 на 4500
Япония	1 на 120000
Корея	1 на 41000
Норвегия	1 на 13000
Турция	1 на 2600
Индия	1 на 18300
США	1 на 15000

<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A4%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%BB%D0%BA%D0%B5%D1%82%D0%BE%D0%BD%D1%83%D1%80%D0%B8%D1%8F>

В результаті мутації гену, контролюючого синтез фенілаланінгідроксилази, розвивається метаболічний блок на етапі перетворення фенілаланіну в тирозин, внаслідок чого основним шляхом перетворення фенілаланіну стає дезамінування і синтез токсичних похідних – фенілпіровиноградної, феніл – молочної і фенілоцтової кислот. У крові і тканинах значно збільшується фенілаланін (до 0,2 г /л і більше при нормі 0,01 – 0,02 г/л). Велику роль в патогенезі хвороби грає роль недостатній синтез тирозину, який є попередником катехоламінів і меланіну. Захворювання успадковується по аутосомно – рецесивному типу.

Діти з фенілкетонурією народжуються без яких–небудь ознак хвороби. Але вже на другому місяці можна помітити деякі фізичні ознаки: посвітління волосся, радуг очей, що особливо помітно у дітей, які народилися з темним волосся. У більшості дітей дуже рано заростає великий ріднічок. Частіше всього явні ознаки хвороби виявляються на 4 – 6 місяці життя, коли діти перестають реагувати радістю при спілкуванні з ними, перестають визнавати матір, не фіксують погляд і не реагують на яскраві іграшки, не перевертаються на живіт , не сидять . Протягом багатьох років відповідним діагностичним тестом служить реакція між фенілпіровиноградною кислотою , яка виділяється із сечею дитини, і хлорним залізом. При позитивній реакції з'являється типове зелене забарвлення. Крім того фенілмолочна і фенілоцтова кислота. Тому піт і сеча пахнуть мишами - так що така хвороба легко діагностується по запаху, саме так вона і була вперше виявлена.

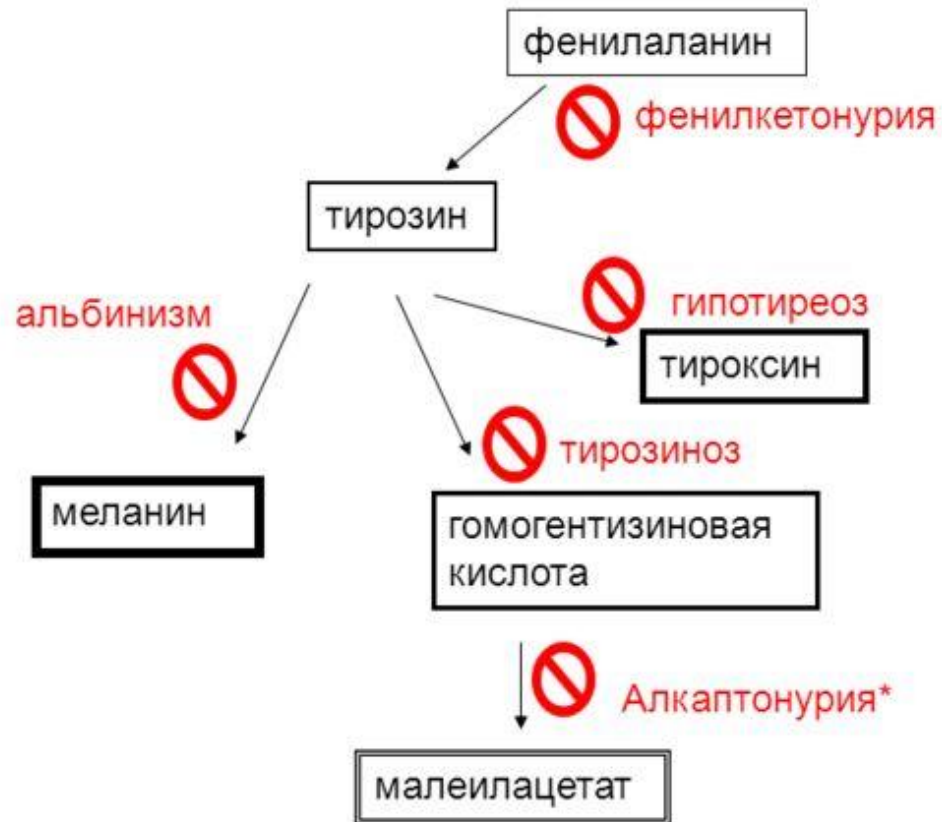
Головним способом лікування є , обмеження надходження в організм фенілаланіну, перейти до неї потрібно відразу ж після установленого діагнозу. При ранній діагностиці це гарантує нормальний психічно– нервовий стан дитини

Важливо зменшити кількість вживаного фенілаланіну таким чином, щоб забезпечити його надходження в організм в кількостях, обмежених і достатніх для розвитку організму, але попередивши його накопичення в рідинах організму. Крім дієтотерапій необхідний постійний медичний контроль за розумовим і фізичним розвитком дитини.

При досягненні 12 – 14 років, такі діти можуть переходити на нормальне харчування і ніяких ознак отруєння їх фенілаланіном не виявляється.

Але жінка, яка в дитинстві перехворіла на ФКУ, повинна знову перейти на дієту і вживати тільки продукти з пониженим вмістом фенілаланіну перед зачаттям дитини, і залишатись на цій дієті протягом вагітності і годування.

Примеры ферментопатий



* Первое описанное наследственное нарушение обмена веществ (Арчибальд Гаррод в начале XX века)

и так далее

Алкаптонурія - це спадкове захворювання обміну, викликане генетично обумовленою недостатністю ферменту оксидази гомогентизинової кислоти (недостатність гомогентизат-1,2-діоксигенази) – проміжного продукту обміну фенілаланіну і тирозину.

Частота: 1 : 60000.

Етіологія та патогенез:

Фермент оксидаза гомогентизинової кислоти каталізує розщеплення кільцевої структури тирозину, за яким іде утворення циклічної сполуки (малеїлацетооцтової кислоти). Перетворення в подальшому фумарілацетооцтової кислоти, яка розщепляється з утворенням фумарату і ацетоацетату, дозволяє йому включитися у цикл трикарбонових кислот.

Таким чином, **недостатність оксидази призводить до надходження гомогентизату з клітин у кров і його екскреції з сечею у великій кількості.** Оскільки ферментативний дефект знаходиться нижче того рівня, на якому тирозин утилізується для синтезу білка і перетворюється у спеціалізовані сполуки, то недостатність оксидази не впливає швидко на обмін.

Основні діагностичні критерії:

- Остеоартрит;
- Охроноз;
- Темне забарвлення сечі.

Клініка:

Ознака недостатності ферменту спостерігається одразу після народження: **сеча дитини забарвлює пелюшки в чорний колір**, тому що гомогентизинова кислота на повітрі окислюється, а потім полімеризується в меланіноподібну сполуку. Екскреція гомогентизинової кислоти залежить від вмісту фенілаланіну і тирозину в їжі.

Довготривале накопичення гомогентизинової кислоти призводить до пігментації хрящів і сполучної тканини (вушні раковини, склери - у формі трикутника в ділянці очної щілини, шкіри носа, рук і шиї, артропатії).

Дегенеративні зміни в пігментованому хрящі обумовлюють розвиток артриту у 50% хворих алкаптонурією у віці 30-40 років.

Тип успадкування:

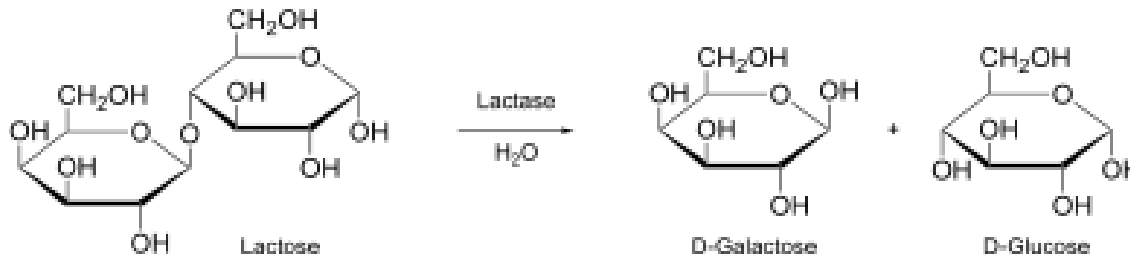
Аутосомно-рецесивний, частіше хворіють особи чоловічої статі.

Лікування:

Вважається, що, якщо з раннього віку зменшити накопичення гомогентизинової кислоти та її полімеризацію шляхом обмеження вмісту в їжі фенілаланіну і тирозину до 200-500 мг в день, розвитку охронозу можна

Профілактика: не існує.

НЕПЕРЕНОСИМІСТЬ ЛАКТОЗИ

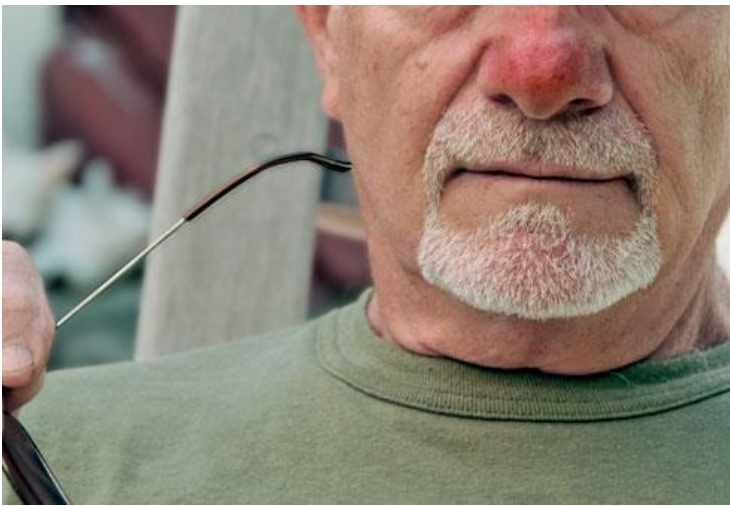


Сохранение переносимости молока во взрослом возрасте появилось с распространением гена толерантности к [лактозе](#). Анализ ДНК 10 останков жителей Центральной и Восточной Европы возрастом 3800-6000 лет показал, что переносимость лактозы тогда ещё не была обычна.

Мутации, оставляющие ген лактазы активным во взрослом возрасте у жителей Восточной Африки, отличны от таковых у жителей Европы. В Африке три разные мутации, позволяющие переносить лактозу, появились между 2700 и 6800 годами назад. Хорошая переносимость [молочного сахара](#) дала носителям этого гена преимущества в борьбе за выживание и позволила широко распространиться.

пациент принимает 50 граммов лактозы, Если количество водорода в воздухе, выдыхаемом пациентом, поднимается до уровня выше 20 ppm, а сахар ([глюкоза](#)) в крови меньше, чем на 20 мг/дл, то ставится диагноз непереносимости лактозы.

Популяция	Процент непереносимост и
<u>Голландцы</u>	1 % ^[4]
<u>Швейцарцы</u>	10 % ^[5]
<u>Британцы</u>	5–15 % ^[9]
<u>Немцы</u>	16 % ^[9]
Восточные славяне	16–18 % ^[10]
<u>Бедуины</u>	25 % ^[9]
Африканцы (<u>Масаи</u>)	62 % ^[15]
<u>Греки-киприоты</u>	66 % ^{[6][7]}
<u>Сицилийцы</u>	71 % ^{[16][17]}
Коренные <u>мексиканцы</u>	73,8 % ^{[6][7]}
<u>Афроамериканцы</u>	75 % ^[5]
<u>Эскимосы Аляски</u>	80 % ^{[6][7]}
<u>Аборигены Австралии</u>	85 % ^[5]
Жители <u>Внутренней Монголии</u>	87,9 % ^[18]
<u>Китайцы</u>	93 % ^[5]
<u>Индейцы США</u>	100 % ^[5]



<https://ru.wikipedia.org/wiki>

Після прийому алкоголю у багатьох людей шкіра часто набуває червоного кольору. причин такої реакції може бути кілька:

- **Вроджена непереносимість алкоголю**
- **Алергія на алкоголь**
- **Реакція судин на алкоголь**
- **Хронічний алкоголізм**

Алергічна реакція часто викликана не самим етиловим спиртом, а компонентами спиртного напою барвниками, ароматизаторами, консервантами.

<http://zdorovia.net.ua/archives/55257>

ВРОДЖЕНА НЕПЕРЕНОСИМІСТЬ АЛКОГОЛЮ :

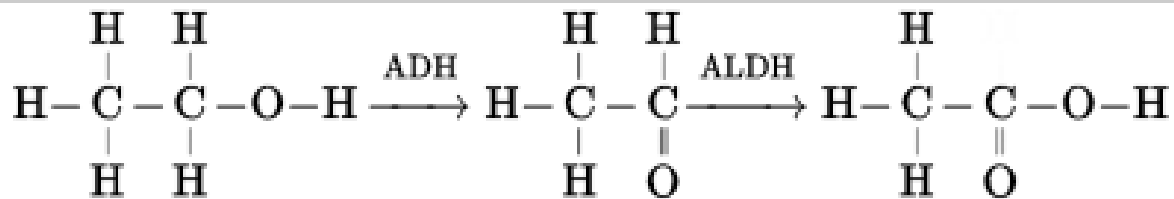
([англ.](#) *Alcohol flush reaction, Asian Flush, Asian Red, Asian Glow*)

Причиною почервоніння шкіри є нагромадження ацетальдегіду через дефектний ген ацетальдегіддегідрогенази **ALDH2** або спадковий дисбаланс активності **алкогольдегідрогенази та ацетальдегіддегідрогенази**.

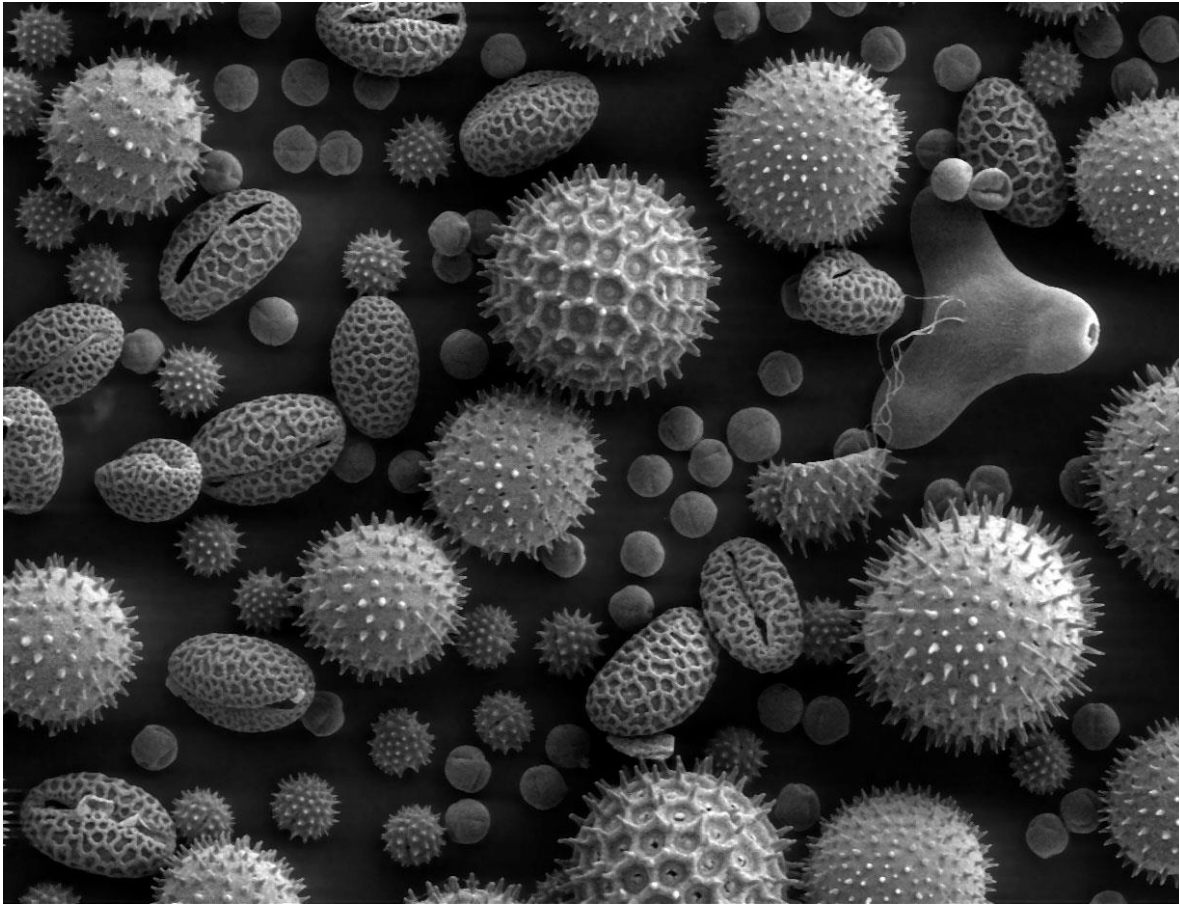
Люди, которые испытывают после приема алкоголя симптомы покраснения кожи, могут быть менее склонными к алкоголизму. Лекарственный препарат дисульфирам, который используют для лечения алкоголизма, ингибирует ацетальдегиддегидрогеназу и вызывает увеличение концентрации ацетальдегида в крови от пяти до десяти раз. В результате у пациента снижается желание употреблять алкоголь <https://ru.wikipedia.org/wiki>

Around 80% of Asian people (less common in Thailand and India) have a variant of the gene coding for the enzyme [alcohol dehydrogenase](#) called [ADH1B](#), whereas almost all Japanese, Chinese and Korean people have a variant of the gene called [ADH1C](#),^[9] both resulting in an alcohol dehydrogenase [enzyme](#) that converts alcohol to toxic [acetaldehyde](#) at a much higher efficiency than other gene variants (40- to 100-fold in case of ADH1B).^[2]

In about 50% of Asians, the increased acetaldehyde accumulation is worsened by another gene variant, the [mitochondrial](#) ALDH2 allele, which results in a less functional [acetaldehyde dehydrogenase](#) enzyme, responsible for the breakdown of acetaldehyde.^[9] The result is that affected people may be better at metabolizing alcohol, often not feeling the alcohol "buzz" to the same extent as others, but show far more acetaldehyde-based side effects while drinking.



Alcohol flush reaction is best known as a condition that is experienced by people of East Asian descent. According to the analysis by [HapMap](#) project, the rs671 allele of the [ALDH2](#) responsible for the flush reaction is rare among Europeans and Africans. 30% to 50% of people of Chinese and Japanese ancestry have at least one *ALDH2* allele.^[10] The rs671 form of ALDH2, which accounts for most incidents of alcohol flush reaction worldwide, is native to East Asia and most common in southeastern China. It most likely originated among Han Chinese in central China,^[11] and it appears to have been positively selected in the past. Another analysis correlates the rise and spread of rice cultivation in Southern China with the spread of the allele.^[2] The reasons for this positive selection aren't known, but it's been hypothesized that elevated concentrations of acetaldehyde may have conferred protection against certain parasitic infections, such as [Entamoeba histolytica](#).^[12]



<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BB%D0%BB%D0%B5%D1%80%D0%B3%D0%B8%D1%8F>



<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BB%D0%BB%D0%B5%D1%80%D0%B3%D0%B8%D1%8F>

Пыль и [клещи домашней пыли](#)

Чужеродные белки, содержащиеся в донорской плазме и [вакцинах](#)

[Пыльца растений \(поллиноз\)](#)

[Плесневые грибы](#)

Лекарственные препараты:

[Пенициллины](#)

[Сульфаниламиды](#)

[Салицилаты](#)

[Местные анестетики](#)

Пищевые продукты:

[Орехи](#)

[Кунжут](#)

[Морепродукты](#)

[Яйца](#)

[Бобовые](#)

[Молоко](#)

[Злаки](#)

[Цитрусовые](#)

[Мёд](#)

Укусы насекомых/членистоногих:

[Пчелиный яд](#)

[Осинный яд](#)

Животные продукты:

[частички кожи \(чешуйки эпителия\)](#) ЖИВОТНЫХ

[Тараканы](#)

Аллергия (др.-греч. ἄλλος — другой, иной, чужой + ἔργον — воздействие) — сверхчувствительность иммунной системы организма при повторных воздействиях аллергена на ранее сенситизированный этим аллергеном организм.

Симптомы: резь в глазах, отёки, насморк, крапивница, чихание, кашель и пр.

Термин «аллергия» был введён венским педиатром Клеменсом Фон Пирке в 1906 году. Он заметил, что у некоторых из его пациентов наблюдаемые симптомы могли быть вызваны определёнными веществами (аллергенами) из окружающей среды: пылью, пыльцой растений, некоторыми видами пищи. На протяжении долгого времени считалось, что гиперчувствительность развивается в связи с нарушением функции иммуноглобулинов E, однако впоследствии стало ясно, что многочисленные механизмы с участием различных химических веществ вызывают появление множества симптомов, ранее классифицированных как «аллергия». Р. Г. Н. Gell и R. R. A. Coombs выделили 4 основных типа реакций гиперчувствительности. На сегодняшний день известно 5 типов реакций гиперчувствительности. Термин аллергия был сохранён за первым типом реакций.

К аллергии относятся [иммунные реакции](#) (реакции гиперчувствительности I типа), при которых в организме человека вырабатываются антитела (иммуноглобулины E) для специфических [белков](#). Когда эти вещества приводят к гиперчувствительности организма, они называются аллергенами. Следует отличать аллергию от аутоиммунных реакций: аутоиммунный процесс возникает тогда, когда обычные ткани организма оказываются изменены под действием каких-либо повреждающих факторов таким образом, что в белках этих тканей появляются и открываются антигенные детерминанты и происходит повышение чувствительности к приобретённым аутоантигенам.

Первый тип гиперчувствительности характеризуется чрезмерной активацией [тучных клеток](#) (мастоцитов) и [базофилов](#) иммуноглобулинами E(IgE), переходящей в общий [воспалительный ответ](#), который может привести к различным симптомам: от доброкачественных ([насморк](#), [зуд](#)) до опасных для жизни ([анафилактический шок](#), [отёк Квинке](#)).

Теория влияния гигиены («*hygiene hypothesis*»), выдвинутая в 1989 году David P.

Strachan — утверждает, что переход к соблюдению норм гигиены предотвращает контакт организма со многими антигенами, что вызывает недостаточную нагрузку иммунной системы (в особенности у детей). Поскольку наше тело сконструировано так, что оно должно постоянно противостоять определённому уровню угроз, иммунная система начинает реагировать на безобидные антигены^[1].

Исследования показывают, что различные иммунологические и аутоиммунные заболевания гораздо **реже** встречаются в странах третьего мира, чем в развитых, и что иммигранты из развивающихся стран в развитые болеют иммунными расстройствами тем чаще, чем больше времени прошло с момента иммиграции^[2]. Длительные исследования в развивающихся странах показывают увеличение иммунных расстройств по мере роста благосостояния и, соответственно, чистоты в стране^[3]. Приём антибиотиков в первый год жизни связали с частотой появления астмы и других аллергических реакций^[4].

Использование антибактериальных чистящих средств и кесарево сечение связаны с частотой появления астмы^{[5][6]}. Следует помнить, что все эти исследования показывают лишь корреляцию между этими факторами, но не причинно-следственную связь.

Растущее потребление продуктов химической промышленности. Многие химические продукты могут выступать как в роли аллергенов, так и создавать предпосылки для развития аллергических реакций посредством нарушения функции нервной и эндокринной системы.

Никакой взаимосвязи заболевания аллергией с общим состоянием здоровья не было выявлено.

https://ru.wikipedia.org/wiki/Категория:Наследственные_болезни

Странное дело: стоит мне прочесть объявление о каком-нибудь патентованном средстве, как я прихожу к выводу, что страдаю той самой болезнью, о которой идет речь, причем в наипаснейшей форме. Во всех случаях описываемые симптомы точно совпадают с моими ощущениями...

...Прочитал об анемии и убедился, что она у меня есть и что обострение должно наступить недели через две. Брайтовой болезнью, как я с облегчением установил, я страдал лишь в легкой форме, и, будь у меня она одна, я мог бы надеяться прожить еще несколько лет. Воспаление легких оказалось у меня с серьезными осложнениями, а грудная жаба была, судя по всему, врожденной. Так я добросовестно перебрал все буквы алфавита, и единственная болезнь, которой я у себя не обнаружил, была родильная горячка...

Джером Клапка Джером.

Трое в лодке, не считая собаки