

Вернувшись в Россию, сдал экзамен, получил право практики в России и был назначен профессором. В 1786 г. получил кафедру патологии и терапии в Московском врачебном училище. С 1793 г. – профессор Московской акушерской школы. С 1794 г. – почётный член Медицинской коллегии.

Хорошо известна обширная плодотворная практическая, педагогическая и научная деятельность А.М. Шумлянского, воспитавшего целое поколение талантливых клиницистов.

В своих исследованиях А.М. Шумлянский применил оригинальную методику инъекции кровеносных сосудов почки и мочевых канальцев (методика Шумлянского). Он впервые представил и обосновал картину их анатомических соотношений. Ученый показал, что описанные профессором М. Мальпиги (за 100 лет до А.М. Шумлянского) почечные тельца представляют собой не железы, а сплетения артериальных капилляров, окруженные «некоторой кольцевидной границей». Отмечено, что это было первое (за 60 лет до У. Боумена) наблюдение капсулы клубочка, открытие которой впоследствии приписывали У. Боумену (в русскоязычной научной литературе эту структуру принято называть капсулой Шумлянского-Боумена).

В своих трудах А.М. Шумлянский показал, что каждый сосудистый клубочек примыкает к отдельному почечному канальцу, а каждый каналец представляет собой единую трубку, в которой имеются прямые и извитые участки. Александр Михайлович также доказал ошибочность утверждения видного анатома Фредерика Рюйша о присутствии в почках т.н. открытых сосудов и тем самым окончательно закрепил предположение, что кровеносная система почек является замкнутой.

Прошло уже 240 лет со времени публикации докторской диссертации отечественного ученого Александра Михайловича Шумлянского, в которой изложены основные постулаты по строению почки, и за это время множество больших открытий обогатило мировую нефрологию, которую создавал и которой так верно служил сам ученый.

УДК 577.151.0

**ИВАНОВА Д.К.**, студент (Российская Федерация)

Научный руководитель **Козицына А.И.**, канд. вет. наук

ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный университет ветеринарной медицины», г. Санкт-Петербург, Российская Федерация

**ПЕРВИЧНЫЕ ФЕРМЕНТОПАТИИ**

В основе первичных ферментопатий лежит дефект гена, который кодирует синтез белка-фермента. Данный дефект чаще всего наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Врожденные энзимопатии относят к метаболическим болезням, так как они приводят к нарушению определенных метаболических путей. Но когда производительность реакций, катализируемых, ферментом, практически ограничивается, принято говорить о метаболических блоках. Но, важно понимать, что обнаружение блока конкретного фермента, не означает, что во всех случаях заболевание будет протекать одинаково. Все клинические проявления чаще всего зависят от размера дефицита ферментологической активности. Например, при нулевой активности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы развивается спонтанная анемия. Но, если сохраняется 10% активность фермента, то анемия развивается при действии факторов, повреждающих эритроцит. А при сохранении активности 30% и более активности фермента нарушений отмечается.

Вторичные ферментопатии возникают в следствии тех или иных патологических процессов, которые приводят к активности ферментов. Данные ферментопатии сопровождают многие заболевания. Например, вторичная лактазная недостаточность может развиваться при хроническом энтероколите, пострезекционном синдроме короткой кишки, токсическом и лекарственном поражении кишечника, на фоне лучевой и химиотерапии, антибиотикотерапии.

Также есть транзиторные нарушения обмена веществ, которые обусловлены более поздним созреванием ферментных систем у некоторых индивидов.

Более подробно мы остановимся на рассмотрении патологических состояний, вызванных первичной ферментопатией. И нарушениях в обмене веществ, вызванных путем транзиторных нарушений.

Клинические проявления метаболического блока могут быть обусловлены рядом факторов: недостаточное образование конечных продуктов, накопление субстратов-предшественников и сочетание этих двух типов.

Недостаточное образование конечных продуктов – первый тип первичных ферментопатий. Например, недостаточное количество конечного продукта определенного метаболического пути – вещества Z (при отсутствии других альтернативных путей синтеза) может привести к развитию клинических симптомов, характерных для данного заболевания. Например, при альбинизме в меланоцитах нарушен синтез пигментов – меланинов, которые содержатся в коже, радужке, пигментном эпителии сетчатки глаза и определяют их окраску. При альбинизме мы наблюдаем слабую пигментацию кожи, волос, красноватый цвет радужки глаза из-за просвечивающихся

сквозь капилляров. Возникновение альбинизма связано с недостаточностью фермента тирозиназы – одного из ферментов, участвующих в синтезе меланинов.

Второй тип первичных эндокринопатий – накопление субстратов-предшественников. При недостаточности определенного фермента, например ЕЗ, накапливается его субстрат – метаболит С, а во многих случаях и все предшествующие соединения, которые образовались до этапа действия поврежденного фермента. Например, заболевание галактоземия. В нормальных условиях под влиянием галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы галактозо-1-фосфат превращается в УДФ-галактозу по схеме, где Е – галактозо-1-фосфатуридилтрансфераза. При отсутствии фермента накапливается галактозо-1-фосфат и проявляется его мощное токсическое действие. В крови накапливается галактоза и галактозо-1-фосфат. В хрусталике глаза галактоза восстанавливается с образованием спирта галактиола (дульцита), который связывает большое количество воды. Чрезмерная гидратация хрусталика приводит к развитию катаракты, которая наблюдается уже через несколько дней после рождения. У ребенка увеличивается печень, нарушается функция почек, что проявляется в виде аминокацидурии. Также отмечаются нарушения в коре мозга и мозжечке, задержка умственного развития. В тяжелых случаях развивается отек мозга. Изучено, что некоторые дефекты в строении галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы приводят лишь к частичной потере активности фермента. Если данный фермент присутствовал в организме в избытке, то снижение активности фермента до 50% и даже ниже может клинически не проявляться. Если исключить из пищи галактозу (в форме молока), то можно предотвратить все описанные ранее симптомы.

Нарушение образования конечных продуктов и накопление субстратов-предшественников – третий тип первичных ферментопатий. При значительном ряде заболеваний одновременно имеет место недостаток продукта и накопление субстратов-предшественников, что лежит в основе формирования клинической картины. Например, гликогеноз 1 типа, другими словами – болезнь Гирке, при которой развивается гипокликемия в перерывах между приемами пищи. Данное заболевание связано с нарушением распада гликогена в печени и выходом из нее глюкозы из-за дефекта глюкозо-6-фосфатазы. Совместно с этим, происходит накопление гликогена в печени, что приводит к развитию гематомегалии.