

Фенилкетонурия — аутосомно-рецессивное заболевание, при нём нарушена или отсутствует активность фенилаланингидроксилазы, что приводит к гиперфенилаланинемии и фенилкетонурии. Клиническое проявление — физическое и умственное недоразвитие.

Галактоземия — аутосомно-рецессивное заболевание, нарушение метаболизма галактозы. В ЦНС выявляют уменьшение числа нервных клеток, глиоз, отёк преимущественно в мозжечке и продолговатом мозге.

Гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Уилсона–Коновалова) — наследственное заболевание, передаётся по аутосомно-рецессивному типу. Развитие болезни связано с мутацией в хромосоме 13. Диагноз ставят на основании снижения уровня церулоплазмينا в сыворотке крови.

Этот белок переносит медь, входит в состав α_2 -глобулинов, увеличивает содержание меди в печени и её выделение с мочой. Вследствие недостатка церулоплазмينا отложение [избыточного количества](#) меди происходит в различных органах и тканях, главным образом, печени, мозге, роговице, почках и др. Патогенез поражений органов связан с нарушением активности ферментов, отвечающих за выработку АТФ, и образованием свободных радикалов. В головном мозге наиболее выражены изменения в подкорковых образованиях. Морфологически выявляют крупные макроглиальные элементы, кистозные полости, очаги размягчения головного мозга. Клинически у больных отмечают мышечную ригидность и спастичность (повышение тонуса мышц), тремор (дрожание), гиперкинезы, прогрессирующую деменцию. ЦНС бывает вовлечена в процесс обычно при наличии крупноузлового цирроза печени.

Интересные статьи:

- 1) [Остальные формы клеточных иммунодефицитов](#)
- 2) [Эпидемиология](#) канцерогенеза
- 3) [Молекулярные основы канцерогенеза](#)