

<b>рівень вищої освіти</b>	<b>другий (магістерський) рівень вищої освіти</b>
<b>галузь знань</b>	22 «Охорона здоров'я»
<b>спеціальність</b>	228 «Педіатрія»
<b>кваліфікація освітня</b>	магістр педіатрії
<b>кваліфікація професійна</b>	лікар
<b>освітньо-професійна програма</b>	«Педіатрія» денна
<b>форма навчання</b>	
<b>курс(и) та семестр(и) вивчення навчальної дисципліни</b>	V курс, IX семестр,

# ОСНОВНІ ХАРАКТЕРИСТИКИ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

- ▶ Кількість кредитів / годин – 3,0/90, із них:
- ▶ Практичні (год.) – 20
- ▶ Самостійна робота (год). – 70
- ▶ Вид контролю Залік



► Клінічна біохімія вивчає особливості порушень біохімічних процесів в організмі людини (в тому числі, у дітей різного віку) і методів лабораторно-діагностичних біохімічних досліджень в клініці. Клінічна біохімія – прикладна наука, яка ґрунтується на використанні теоретичних питань і методів біологічної хімії в сфері клінічної медицини, орієнтується на вивчення порушень хімічних процесів життєдіяльності та засоби їх виявлення з метою усунення або корекції. Сучасна клінічна біохімія дозволяє суттєво полегшити кваліфіковану та обґрунтовану постановку діагнозу, вибір тактики лікування та оцінки прогнозу при багатьох захворюваннях, розробку скринінг-тестів для ранньої діагностики, моніторинг розвитку та перебігу захворювань. Клінічні лабораторні тести займають вагомe місце серед усіх лабораторних клінічних досліджень.

# МЕТА ДИСЦИПЛІНИ:

- ▶ **Мета дисципліни:** підвищення рівня клінічного мислення шляхом навчання здобувачів вищої освіти практичному застосуванню сучасних теоретичних знань з патобіохімії людини для більш глибокого обґрунтування клінічної оцінки типових станів пацієнтів різного віку при діагностиці захворювань, складанні плану лабораторного обстеження, лікуванні та контролі віддалених результатів; формування знань про клініко-діагностичне значення біохімічних показників; формування знань про зміни тканинного метаболізму при різних видах патологій; засвоєння результатів біохімічних досліджень та змін, біохімічних і ферментативних показників, які застосовуються для діагностики захворювань дітей різного віку; аналіз біохімічних процесів та їх регуляції в забезпеченні функціонування органів та систем організму дітей різного віку.

- ▶ На кожному практичному занятті розглядаються механізми порушень вуглеводного, ліпідного, білкового обмінів. Також цікавими є питання патохімії імунних процесів, розладів сполучної тканини та інші питання.
- ▶ Особлива увага приділяється біохімічним тестам, що дозволяють діагностувати основні розлади метаболізму.
- ▶ Розглядається велика кількість первинних ензимопатій, особливості їх діагностики в дитячому віці та багато інших питань.



# ПЕРВИННІ ЕНЗИМОПАТІЇ

## Фенілкетонурія

- ▶ успадковується за автосомно-рецесивним типом, зумовлена дефектом гена ферменту фенілаланінгідроксилази
- ▶ в результаті, фенілаланін не перетворюється в тирозин, що в подальшому призводить до порушення синтезу катехоламінів, тиреоїдних гормонів, меланіну.
- ▶ скринінговим тестом служить проба Фелінга за реакцією між фенілпіровиноградною кислотою, яка виділяється з сечею дитини, і хлорним залізом. При позитивній реакції з'являється типове зелене забарвлення. Крім того, виводяться з сечею інші аномальні метаболіти, такі, як фенілмолочна і фенілоцтова кислоти.

## Хвороба Гоше

- ▶ успадковується за автосомно-рецесивним типом, зумовлена дефектом гена ферменту лізосом – глюкоцереброзидази.
- ▶ Дефект ферменту призводить до накопичення субстрату глюкоцереброзиду в лізосомах макрофагів та інших клітин, наприклад, остеобластів. Заповнені ліпідами «клітини Гоше» акумулюються в різних тканинах і органах, особливо в селезінці, печінці, кістковому мозку, легнях та мозку.
- ▶ Початкове лабораторне дослідження може включати дослідження ферментів. У результаті активність ферменту менша за 15 % середньої активності у нормі вважається діагностичною.<sup>[34]</sup>
- ▶ Діагностичні тести:
  - ❑ вимірювання активності глюкоцереброзидази в сухих плямах крові, у лейкоцитах крові;
  - ❑ вимірювання активності хітотриозидази є допоміжним тестом при діагностиці ХГ, оскільки значна частка населення є носіями алелей, що призводять до низької активності цього ферменту. Крім того, активність хітотриозидази є важливим маркером успішності лікування ХГ;
  - ❑ молекулярно-генетична діагностика з метою виявлення мутацій у гені глюкоцереброзидази

# БІОХІМІЧНИЙ АНАЛІЗ КРОВІ ДИТИНИ

Типовий *біохімічний аналіз крові дитини* зазвичай складається з розшифровки восьми характеристик. Всі ці показники встановлюються під час біохімічного аналізу з метою визначення загального стану організму дитини, або ж визначаються для діагностики певних патологічних відхилень і захворювань.

Ця процедура є обов'язковою для всіх пацієнтів, які приймаються у відділення невідкладної допомоги, адже на основі показників біохімічного аналізу крові дитини можна точно і дуже швидко встановити найбільш ймовірну причину захворювання, щоб вчасно надати дитині необхідну і повноцінну допомогу.

Наприклад, у США всі показники, які включає в себе біохімічний аналіз крові дітей, прийнято називати BMP (**basic metabolic panel**), що в перекладі означає «основна метаболічна панель».

Біохімічні показники визначаються, перш за все, для визначення таких трьох загальних оснонормальне функціонування нирок;

- рівень глюкози і кальцію в крові;
- загальний баланс рідин та електролітів в організмі.

-

### **Норми біохімічного аналізу крові у дітей дуже рухливі і здатні змінюватися при будь-якої патології:**

- ▶ Білок (г / л). У нормі цей показник у новонародженого від 48 до 73, у дітей старшого віку – 62-82. При виявленні його нижче допустимої концентрації можна запідозрити онкологію, виснаження, патології кишечника. Висока концентрація білкового речовини викликана інфекційними процесами, що протікають в організмі, а також великими опіками.
- ▶ Глюкоза ( м / моль). Показник вважається особливо важливим для тих дітей, де в родині є хворі, які страждають на цукровий діабет. За підсумками біохімічного аналізу крові у дітей норма рівня глюкози повинна бути в діапазоні від 3,3 до 5,5. Будь-яке, навіть незначне відхилення від цих величин є приводом для подальшого обстеження.

### **Проводячи дослідження біоматеріалу, спочатку звертають увагу на основні показники біохімічного аналізу крові у дітей, які відповідають за нормальне функціонування печінки:**

- ▶ Білірубін (мкмоль / л). У нормі у немовлят від 17 до 68, а до початку другого місяця життя істотно знижується і зупиняється в межах 3,4-13,7. Такі коливання білірубіну у новонародженого пояснюються транзиторною або фізіологічної жовтяницею, що є допустимим явищем.
- ▶ АЛТ (Од / л). Являє собою внутрішньоклітинний печінковий фермент. У нормі у дітей не повинен перевищувати 40. Збільшення показника свідчить про руйнування клітинної тканини печінки.
- ▶ АСТ. Одиниця виміру, як і у попереднього ферменту. АСТ в біохімічному аналізі крові у дітей в нормі до 40. Причини зміни цього показника аналогічні АЛТ.
- ▶ Лужна фосфатаза (Од / л). У немовлят норма 150, з віком вона збільшується до 640. Після статевого дозрівання дитини показник знижується до мінімального значення 30, а максимальне 140. Лужна фосфатаза однією з перших реагує на патологію крові, зокрема на розвиток гострого лейкозу, рання діагностика якого дозволяє своєчасно призначити необхідну терапію, що приводить до повного вилікування.

### **Показники крові, відповідальні за роботу сечовидільної системи дитини:**

- ▶ Креатинін (ммоль / л). Ця речовина синтезується в м'язовій тканині і виділяється нирками. За підсумками біохімічного аналізу крові у дітей норма коливається в межах 30-115 і з віком практично не змінюється. Причина підвищення креатиніну криється в порушенні видільної функції нирок. Крім того, збільшення його концентрації можливо при лихоманці.
- ▶ Сечовина (ммоль / л). Одиниця виміру аналогічна попередньому показнику. Норма у новонароджених від 2,5 до 4,5. У міру дорослішання концентрація поступово збільшується, а максимально допустима межа становить 7,6, як у дорослої людини. Нижній межі не зазнає змін. Різкий стрибок подає сигнал про патологію нирок.



**ЧЕКАЄМО ВАС  
НА КАФЕДРІ  
БІОЛОГІЧНОЇ ТА БІООРГАНІЧНОЇ ХІМІЇ!!!!!!**

