

Як бачимо, синтез гемму – багатостадійний лінійний процес, котрий має різні відгалуження. Порушення окремої ланки в цьому процесі може призвести до накопичення в організмі проміжних продуктів синтезу гемму – порфіринів та їх похідних. Джерелом порфіринів може бути також порушення синтезу інших гемпротейнів – цитохромів, пероксидаз та інших продуктів розпаду гемоглобіну в кишковому тракті, які всмоктуються і потрапляють до кровообігу.

Порфірії – дефекти метаболізму порфіринів, які супроводжуються накопиченням і виведенням із сечею або фекаліями порфіринів та їх похідних.

Деякі форми порфірій є успадкованими, інші – набутими. Було запропоновано декілька різних класифікацій порфірій. Успадковані форми зручно поділити на три великі групи – еритропоетичні, печінкові й форми, за яких порушення метаболізму спостерігаються одночасно в еритропоетичній і печінковій тканинах.

Для кожного типу порфірій характерним є певний набір порфіринів та їх попередників, які екскретуються із сечею.

Окрім того, під впливом різних чинників в організмі може порушуватися утворення, перетворення й виведення білірубину.

У тих випадках, коли вміст білірубину в крові перевищує 17,1 мкмоль/л, визначається стан гіпербілірубінемії. Гіпербілірубінемія може бути наслідком утворення білірубину в більшій кількості, ніж та, яку може екскретувати печінка, або ж наслідком пошкоджень клітин печінки, при яких порушується екскреція білірубину. Окрім пошкоджень самої печінки, до розвитку гіпербілірубінемії призводить закупорка жовчовивідних протоків печінки, що перешкоджає виділенню білірубину. В усіх цих ситуаціях білірубин накопичується в крові і в разі досягнення певних концентрацій дифундує в тканини, забарвлюючи їх у жовтий колір. Цей стан називають *жовтяницею*.

Розрізняють декілька видів жовтяниць: гемолітична, паренхіматозна й обтураційна (механічна).

Гемолітична жовтяниця виникає при посиленому розпаді (гемолізі) еритроцитів у клітинах ретикулоендотеліальної системи. Гіпербілірубінемія виникає, в основному, унаслідок утворення непрямого (некон'югованого) білірубіну. Печінка стає неспроможною утворювати настільки велику кількість білірубінглюкуронідів, що призводить до накопичення вільного білірубіну в крові і тканинах. Фекалії через надлишок стеркобіліну інтенсивно забарвлюються і набувають темного кольору, а сеча забарвлюється в інтенсивний оранжево-жовтий колір.

Паренхіматозна (печінкова) жовтяниця виникає внаслідок деструкції клітин печінки. Пошкодження може бути зумовлене дією вірусів, гепатотропних отрут тощо. При цьому знижується здатність печінкових клітин синтезувати білірубінглюкуроніди, унаслідок чого кількість непрямого білірубіну в сироватці крові збільшується, але не так виразно, як за гемолітичної жовтяниці. Екскреція прямого білірубіну в жовчні капіляри порушується, і він надходить безпосередньо в кров; його вміст значно збільшується. Фекалії через невелику кількість стеркобіліну, що виділяється, слабко забарвлені. Однак у сечі з'являється невелика кількість некон'югованого білірубіну, відсутнього в нормі, і виділяється підвищена кількість уробіліногену (мезобілірубіногену), через що сеча набуває темного кольору.

Обтураційна (обтурація – закупорка) або механічна жовтяниця виникає як результат порушення жовчовиділення, що призводить до різкого збільшення вмісту прямого білірубіну в крові. Різко знижується вміст стеркобіліногену (стеркобіліну) у калі. Він стає сірувато-білого глинястого кольору (ахолічний кал). Із сечею у великих кількостях виділяється кон'югований білірубін, через що вона набуває кольору пива із яскраво-жовтою піною.

Окрім того, розрізняють *жовтяницю новонароджених*. Вона вважається фізіологічною і виникає внаслідок вікової нестачі ферменту кон'югації білірубіну – глюкуронілтрансферази. Минає фізіологічна жовтяниця через два тижні внаслідок фізіологічного посилення синтезу зазначеного ферменту. У недоношених дітей вона триває довше.

Порушення пігментного обміну спостерігається також при дисбактеріозі кишечника, який виникає як результат пригнічення його нормальної мікрофлори (наприклад, при тривалому лікуванні антибіотиками).