возбудителю. Была выбрана следующая тактика ведения пациента: Азатиоприн 50 мг 2 р.всут., пошаговое уменьшение дозы кортизона с контролем клинической симптоматики и гуморальной воспалительной активности. В случае развития хронической формы болезни Стилла, рекомендовано начать иммуносупрессивную терапию посредством препаратов, блокирующихинтерлейкинI рецепторы.

Выводы:

1. Клиническая манифестация парвовирусной инфекции в данном клиническом случае позволила проводить дифференциальную диагностику данного заболевания со многими другими: острое респираторное заболевание, аллергический дерматит, псевдотуберкулёз, восходящий пиелонефрит, болезнь Стилла.
2. В данном клиническом случае болезнь Стилла, вероятно, является реактивным синдромом, патологический процесс которого был запущен парвовирусной инфекцией.
3. Необходимо выявлять пациентов с парвовирусной инфекцией для возможного предупреждения развития генетически детерминированных аутоиммунных заболеваний.

Литература:

1. Ананьева Л.П. Серологическая диагностика парвовирусных В19 инфекций при ревматических заболеваниях / Л.П. Ананьева, О.А. Конева, С.И. Солдатова // Научно-практическая ревматология 2005г. №4 с.18-23
2. Лаврентьева И.Н. Парвовирус В19 человека: характеристика возбудителя, распространение и диагностика обусловленной им инфекции / И.Н. Лаврентьева, А.Ю. Антипова // Инфекция и иммунитет 2013г, Т.3, №4, с.311-322
3. Муравьев Ю.В. Болезнь Стилла, развившаяся у взрослых / Ю.В. Муравьев, Е.Л. Насонов // Научно-практическая ревматология. — 2011. — №2. — С. 58-65.

УДК 616-074

Е.В. Сухорукова, Я.В. Филиппова, А.Т. Яковлев, В.Н.Павловская

КЛИНИЧЕСКАЯ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА И ВЫЗЫВАЮЩИЕ ЕЁ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ДЕФЕКТЫ

Кафедра клинической лабораторной диагностики с курсом клинической лабораторной диагностики ФУВ
Волгоградский государственный медицинский университет
Волгоград, Российская Федерация

E.**V.Sukhorukova, Y.V. Filippova, A.T.Yakovlev, V.N.Pavlovskaya**

CLINICAL AND LABORATORY DIAGNOSIS OF WILSON'S DISEASE AND ITS GENETIC DEFECTS

Department of clinical laboratory diagnostics with the course of clinical laboratory diagnostics of the faculty of improvement of doctors
Volgograd State Medical University
Volgograd, Russian Federation

Контактный E-mail: elvie17aev@yandex.ru

Аннотация. В статье рассмотрены методы клинической и лабораторной диагностики болезни Вильсона-Коновалова и генетические дефекты, вызывающие её.

Annotation. The article deals clinical and laboratory diagnosis of wilson's disease and its genetic defects.

Ключевые слова: Вильсон, печень, диагностика, лаборатория, медь.

Keywords: wilson, liver, diagnosis, laboratory, copper.

Болезнь Вильсона-Коновалова (БКВ) – наследственное, относительно редкое хроническое нейродистрофическое заболевание. Течение гепатоцеребральной дистрофии – прогрессирующее, с периодами ремиссии и обострений. Это заболевание распространено по всему миру, отмечается среди различных национальностей и этнических групп. В среднем, частота гомозиготного носительства гена БВК составляет 1: 30 000 населения с неравномерным географическим и этническим распространением [2]. Чаще болезнь Вильсона-Коновалова впервые выявляется в возрасте 14 – 25 лет. В отличие от других наследственных заболеваний симптоматическое лечение болезни может быть успешным [3].

Цель исследования – оценка особенностей лабораторной диагностики болезни Вильсона-Коновалова и дефекты, которые генетически ее вызывают.

Материалы и методы исследования

Актуальность данной темы обусловлена необходимостью обобщения и систематизации сведений о вариантах диагностики болезни Вильсона-Коновалова.

Использование статистических данных за 2006-2012 годы, анализ литературы.

Результаты исследования и их обсуждение

БВК (гепатоцеребральная дистрофия) представляет собой генетически обусловленное нарушение метаболизма меди в печени, приводящее к снижению ее экскреции в желчь и избыточному накоплению в головном мозге, печени, селезенке, почках, радужке глаз и других органах. БВК опосредуется рецессивным геном ATP7B, кодирующим металлопереносящуюАТФазуР-типа, которая в основномэкспрессируется в гепатоцитах и действует как трансмембранный переносчик меди. Отсутствующая или ослабленная функция

АТФазы приводит к снижению гепатоцеллюлярного выделения меди в желчь. Кроме того, при нарушении функции АТФазы снижается и способность встраивать медь в церулоплазмин — белок, который синтезируется в печени и является основным переносчиком меди в крови (содержит 90 % меди крови). Эти два фактора приводят к тому, что свободная токсическая медь из печени поступает в кровоток и откладывается в мозге, почках и роговой оболочке глаза,расположенным в 13-й хромосоме[1].

Диагностические критерии [3,4,6]: низкий уровень церулоплазмина сыворотки (ниже 20мг/ дл); увеличение экскреции меди с мочой (выше 100 мкг/сут); концентрация меди в ткани печени более 250мкг/г сухой массы; наличие роговичного «медного» кольца Кайзера-Флейшера, которое представляет собой отложение коричневато- зеленоватого пигмента в десцементовой оболочке по периферии задней поверхности роговицы. При вовлечении ЦНС встречается почти в 100% случаев, а при отсутствии- 50-70% больных.

Дополнительными методами диагностики являются: генетические исследования, нейровизуализационные методы (МРТ головного мозга, МР-спектроскопия головного мозга); УЗИ органов брюшной полости, определение уровня мочевой кислоты. Важно отметить, что, несмотря на высокую специфичность показателей общепринятого стандарта, ни один из них не может иметь самостоятельного диагностического значения [5].

Выводы

Как видно по данным литературы, БВК встречается в популяции значительно чаще, чем диагностируется. Данная ситуация обусловлена полиморфизмом клинических проявлений болезни и недостаточной настороженностью врачей в отношении этого наследственного заболевания. Для увеличения выявляемости и ранней диагностики форм болезни необходимо обращать внимание на ведущие симптомы и синдромы, которые часто встречаются при этом заболевании.

Литература:

1. Волошин-Гапонов И.К. Молекулярно-генетические аспекты болезни Вильсона-Коновалова / И.К. Волошин-Гапонов //Українськийвісникпсихоневрології, 2014. – №. 22, вип. 1. – С. 23-27.

2.Залялова З.А. Клинико-МРТ анализ различных вариантов болезни Коновалова-Вильсона/ З.А. Залялова, Э.И. Богданов//Неврол.вести, 2006. – Т. – С. 7 – 12.

3.Пономарев В.В. Болезнь Вильсона-Коновалова: «великий хамелеон» / В.В. Пономарев //Международный неврологический журнал, 2010. – Т. 3(33). – С. 10-15.

4.Розина Т.П. Болезнь Вильсона-Коновалова. Обзор литературы/ Т.П. Розина// Клиническая гепатология.- 2006.-№ 2(1).- С. 23-28

5.Сухарева Г.В. Гепатолентикулярная дегенерация/ Г.В. Сухарева.Кн.: Избранные главы клинической гастроэнтерлогии.- М., 2006- С. 200-210

6.Шерлок Ш. Заболевания печени и желчных путей: практическое руководство: пер.санг./ Ш. Шерлок, Дж. Дули; под ред. З.Г. Апросиной, Н.А. Мухина.- М., 2012-360 с.

УДК 616.24-002.5-084

Н.А. Томская, Р.Н. Ан

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПУТЕЙ ОПТИМИЗАЦИИ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОГО НАДЗОРА И КОНТРОЛЯ ЗА ТУБЕРКУЛЕЗОМ НА ТЕРРИТОРИИ РИСКА

Кафедра эпидемиологии
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

N.A. Tomskaya, R.N. An

EPIDEMIOLOGICAL JUSTIFICATION FOR THE WAYS OF OPTIMIZATION OF EPIDEMIOLOGIC SURVEILLANCE AND CONTROL OF TUBERCULOSIS IN THE TERRITORY OF RISK

The Department of epidemiology
Ural State Medical University
Yekaterinburg, Russian Federation

Контактный E-mail: natalya_tomskaya@mail.ru

Аннотация. В статье представлены результаты ретроспективного анализа заболеваемости туберкулезом населения г. Камышлов и Камышловского района Свердловской области. Выявлены основные проявления эпидемического процесса и установлены факторы риска. Дана оценка состояния привитости населения, рассмотрены вопросы оптимизации системы эпидемиологического надзора и контроля за инфекцией.

Annotation. The article presents the results of a retrospective analysis of the incidence of tuberculosis among the population of the city Kamyshlov and kamyshlovskij district of Sverdlovsk region. The basic manifestations of disease and established risk factors. Assessment of the immunity of the population, issues of optimization of the system of epidemiological surveillance and control

Ключевые слова: туберкулез, эпидемический процесс, факторы риска, эпидемиологический надзор и контроль.