

ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ

Периодическая болезнь (ПБ)—заболевание с наследственной предрасположенностью, в патогенезе которого большое место уделяется генетическим аспектам.

Среди больных ПБ довольно часты семейные случаи заболевания. Их частота, по данным различных авторов, резко варьирует: от 6,8 до 60% [1, 5, 8]. Заболевание прослеживается в нескольких поколениях. Несмотря на преобладание мнения об аутосомно-рецессивном характере [2] наследования, встречаются описания семей с доминантным типом передачи [9].

Нами с помощью генеалогического опроса, проведенного в семьях 82 больных ПБ, были собраны сведения о заболеваемости и причинах смерти в родословных пробандов. Полученные данные сравнивались с контрольной группой, составленной из 58 пробандов с различными соматическими заболеваниями и сходной с ПБ клиникой. Всего методом генеалогического опроса, не считая здоровых родственников, было охвачено 692 больных в родословных обеих групп пробандов. В табл. 1 представлена их родственная принадлежность.

Суммируя приведенные данные, можно предположить, что в родословных пробандов с ПБ отмечается большая в сравнении с контролем пораженность различной хронической патологией родственников со стороны отца, в особенности мужчин. В то же время более низкая заболеваемость среди родственников матерей пробандов с ПБ не обнаруживает различий с контролем: в обеих группах преобладают женщины. Все приведенные тенденции статистически высокозначимы.

Таблица 1

Родственная принадлежность больных различной хронической патологией в родословных пробандов с ПБ в сравнении с контролем

Отцы и их родственники				Матери и их родственники			
Родословные пробандов с ПБ		родословные контрольной группы		родословные пробандов с ПБ		родословные контрольной группы	
51,3%		42,0%		48,7%		58,0%	
М	Ж	М	Ж	М	Ж	М	Ж
30,4%	20,9%	21,8%	20,2%	12,8%	35,9%	13,5%	44,6%

В табл. 2 приводится структура заболеваемости в родословных пробандов с ПБ и в контрольной группе. Естественным является резкое преобладание самой ПБ (11,6% по сравнению с 0,9%) в родословных пробандов с этим заболеванием. Наоборот, низкая частота амилоидоза среди родственников, больных ПБ (0,6% по сравнению с 0,9%), не дает оснований для поисков фенотипа II, т. е. варианта

заболевания, признаваемого некоторыми авторами [6, 7], при котором развитие амилоидоза опережает проявление приступов полисерозита.

В случае его существования среди армянской популяции с ПБ естественней было наблюдать высокую распространенность амилоидоза в родословных пробандов с ПБ.

Таблица 2

Наиболее частые заболевания в родословных пробандов с ПБ в сравнении с контролем

Патология	Частота патологии (%)	
	родословные пробанды с ПБ	контроль-группа
Заболевания пищеварительной системы	13,4	17,4
ПБ	11,6	0,9
Заболевания сердечно-сосудистой системы	11,3	11,8
ДБСТ, системные васкулиты	8,5	8,6
Опухолевые заболевания	6,7	4,0
Заболевания дыхательной системы	5,2	3,6
Заболевания мочеполовой системы	4,9	4,9
Нервно-психические заболевания	4,6	6,2
Аллергические заболевания	4,0	2,7
Хронический тонзиллит	3,2	7,4
Заболевания эндокринной системы	3,1	4,5
Некоторые обменные нарушения	2,4	3,1
Врожденные аномалии	0,9	1,3
Амилоидоз	0,6	0,9

Необходимо подчеркнуть некоторое преобладание частоты опухолевых и аллергических заболеваний в родословных пробандов с ПБ, а также относительную редкость у них хронического тонзиллита ($p < 0,05$). Возможно, эти отличия обусловлены генетически детерминированными особенностями иммунной системы, связанными с проявлением и патогенезом ПБ.

Большой интерес представляет генеалогический анализ семейных случаев ПБ. Наблюдаемые нами 23 пробанда с семейными формами заболевания имели в общей сложности 39 больных ПБ родственников, из которых двое страдали и амилоидозом. Их родственная принадлежность и пол указаны в табл. 3.

Представители первого поколения (родные и двоюродные сibs) составляют 38,4%, второго поколения (отцы, матери, дяди, тети) — 43,5%, третьего поколения (деды, бабушки) — 18,1%.

Таблица 3

Заболеваемость ПБ среди родственников пробандов с семейной формой заболевания

Отцы и их родственники		Матери и их родствен.		Родные сиссы	
М	Ж	М	Ж	М	Ж
56,4%	12,8%	2,6%	5,2%	17,8%	5,2%

Приведенные в табл. 3 данные наглядно демонстрируют резкое преобладание ($p < 0,001$) передачи ПБ по отцовской линии. Причем как среди родственников отца, так и в общем их числе абсолютное большинство составляют лица мужского пола ($p < 0,001$). Это заключение представляет особый интерес, т. к. подобный характер наследования ПБ в литературе не описан.

В свете этих данных заслуживает внимания анализ заболеваемости хронической патологией в родословных пробандов с ПБ в зависимости от особенностей наследования заболевания (семейная или спорадическая). Как было изложено выше, среди родственников, больных ПБ, относительно большую заболеваемость различной патологией обнаруживают родственники отца, в особенности мужского пола. Данное обстоятельство может быть обусловлено семейными случаями ПБ, которые, как выяснилось, приходятся в основном на долю родственников отца. После вычета данных о группе с семейными формами заболевания получено следующее соотношение в родословных: отцы и их родственники составляют 47,6% (из них мужчины 25,6%, женщины 22,0%), матери и их родственники—52,4% (из них мужчины—14,0%, женщины—38,4%). В сравнении с предыдущими данными (табл. 1) уже не удастся констатировать преобладания заболеваемости различной патологией по отцовской линии. Пожалуй, единственным примечательным аспектом является отсутствие в родословных пробандов с ПБ наблюдающегося в контрольной группе преобладания родственников матери.

Таким образом, можно предположить, что если для проявления ряда соматической патологии у детей актуальна заболеваемость матерей и их ближайших родственников (данные контрольной группы), то для ПБ подобная тенденция не характерна. Ее проявление связано с передачей генетической патологии чаще по отцовской линии. Это обстоятельство, а также тот факт, что среди больных ПБ в 1,5 раза преобладают мужчины [10], внушают необходимость уточнения связи механизма передачи заболевания с полом. Помимо того, ПБ присущи определенные половые особенности, выявляемые с помощью факторного анализа на ЭВМ. У мальчиков наблюдаются более частые и затяжные приступы, у девочек, наоборот, заболевание чаще имеет относительно легкое течение с редкими пароксизмами. Связь с полом проявляют и особенности манифестации заболевания в целом и его отдельных симптомов, а также уровень моноцитопении, лимфопении и др. [4].

В свете данных о преобладании передачи ПБ по мужской линии, а также преобладании мужчин среди больных актуальны поиски

эндокринной патологии в родословных пробандов с ПБ. Однако отсутствие повышения ее частоты (3,1% по сравнению с 4,5%) позволяет, в частности, предположить вторичный характер наблюдающихся при ПБ эндокринопатий и детерминированность определенных особенностей заболевания, связанных с полом, не первичным нарушением обмена половых гормонов, а какими-то другими причинами.

Из факторов, обладающих возможной способностью влиять на пенетрантность генетической патологии, представляет интерес инсоляция. При анализе рождаемости обследованных нами больных выявлено, что наименьшее их число рождается осенью (18,9%), наибольшее — весной (24,3%). Учет периода зачатия выявляет возможное влияние инсоляции или других природных факторов на пенетрантность заболевания. Установлено, что наибольшая частота заболеваемости ПБ наблюдается в тех районах Армении, где выше интенсивность инсоляции и продолжительность солнечных дней, выявлена связь с такими природными факторами, как степень температурных колебаний и др. [3].

Изучение анамнеза больных не выявляет влияния особенностей течения беременности и родов у матери, осложнений постнатального периода, а также перенесенных впоследствии заболеваний на проявляемость ПБ.

Подытоживая сказанное, можно констатировать необходимость дальнейшего изучения генетических аспектов заболевания. Только расширение выборки и проведение компьютерного анализа родословных позволит определить степень контроля полом или пенетрантности генов, определяющих ПБ в различных гнотипах.

Кафедра педиатрии
педиатрического факультета
Ереванского медицинского института

Поступила 10/III 1989 г.

Ե. Խ. Թորոսյան

ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԻՎԱՆԳՈՒԹՅԱՆ ԺԱՌԱՆԳՄԱՆ ԱՌԱՋԱՀԱՏՎՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԸ

Պարբերական հիվանդությամբ (ՊՀ) տառապող պրոբանդների տոհմագիտական ուսումնասիրության օգնությամբ բացահայտվում է այդ տառապանքով արական սեռի ներկայացուցիչների առավելապես ախտահարումը՝ հատկապես հայրական կողմից համեմատությամբ ստուգիչ խմբի:

Ներկայացված է ՊՀ և ստուգիչ խմբի պրոբանդների ազգականների և հարազատների մոտ հայտնաբերված ախտաբանական վիճակների կազմը և հաճախականությունը: Բնութագրված է որոշ ազգականների հնարավոր ազդեցությունը ՊՀ բացահայտման վրա:

Ye. Kh. Torossian

The Peculiarities of Inheritance of Periodic Disease

With the help genealogic analysis of the probands with periodic disease and persons of the control group the inheritance of the disease mainly through males is found out. The incidence of different somatic

pathologies in the pedigrees of the probands in comparison with the control is given.

ЛИТЕРАТУРА

1. Айвазян А. А. Периодическая болезнь. Ереван, 1982.
2. Аракелов Г. М. Автореф. канд. дис. Ереван, 1975.
3. Вартанян С. Г. В кн.: Вопросы диагностики и лечения периодической болезни (сб. научн. тр. ЕрМИ). Ереван, 1987, с. 141.
4. Торосян Е. Х. Дис... канд. Ереван, 1985.
5. Heller et al. Arch. Int. Med., 1958, 102, 50.
6. Pras M. et al. Ann. Med. Interne (Paris), 1981, 132, 461.
7. Pras M. et al. Johns Hopkins Med. J., 1982, 150, 1, 22.
8. Reimann H. Arch. Int. Med., 1953, 92, 449.
9. Ribo Golowart M. A et al. An. Esp. Pediat., 1980, 13/9, 785.
10. Sohar E. et al. Am. J. Med., 1967, 43, 227.

УДК 616.24—008.4+616.155]:612.392.01

Л. В. Филев, В. А. Игнатьев, Р. Р. Франгулян, Е. Б. Жибурт,
И. И. Захаров, Г. В. Селиванова

ВЛИЯНИЕ АСКОРБИНОВОЙ КИСЛОТЫ, РИБОФЛАВИНА И ГЛЮТАТИОНА НА МЕТГЕМОГЛОБИНОБРАЗОВАНИЕ В ЭРИТРОЦИТАХ ЧЕЛОВЕКА ПРИ ДЫХАТЕЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Дыхательная недостаточность (ДН), определяющая тяжесть и прогноз заболеваний легких [5, 9], может рассматриваться как вариант гипоксического состояния [8]. При гипоксии резко возрастает перекисное окисление липидов (ПОЛ), в том числе мембран эритроцитов [4, 10], что сопровождается продукцией вторичных радикалов кислорода, являющихся мощными окислителями и метгемоглобинообразователями [1, 3].

Метгемоглобинообразование рассматривается как важный фактор регуляции кислородтранспортной функции крови [6]. Метгемоглобин (MtHb) и карбоксигемоглобин уменьшают как O_2 -связывающую, так и O_2 -высвобождающую способность молекулы Hb [12]. Следовательно, возрастание содержания MtHb в эритроцитах означает снижение кислородтранспортной функции крови, возможность развития и усугубления гемической и тканевой гипоксии. При ДН возможно усиление метгемоглобинообразования в эритроцитах, что и является предметом настоящего исследования.

Усиление ПОЛ и образование вторичных радикалов кислорода, приводящих к нарушению структуры мембран эритроцитов и окислению Hb в MtHb, лимитированы антиоксидантными системами [1]. С этих позиций повышенное метгемоглобинообразование в эритроцитах может рассматриваться как истощение или снижение активности антиоксидантной системы в целом или отдельных ее звеньев.

Важную роль в антиоксидантной системе эритроцитов играет глутатион, необходимый для ограждения мембраны эритроцита от действия перекисей и защиты Hb от окисления в MtHb [1, 6]. Существенное значение в защите Hb от окисления либо в восстановлении