Вірогідність розвитку деструктивних змін в паренхімі підшлункової залози при виявленні мутації в гені катіонного трипсиногену

Доповідач – Леванчук Анна Сергіївна
Керівник – зав. каф., проф. Петрушенко Вікторія Вікторівна

2006р. – 2013р.

56,8%

27,3%

20% – 100%

Оригінальні дослідження
Original Researches

ГАСТРОЕНТЕРОЛОГІЯ
GASTROENTEROLOGY

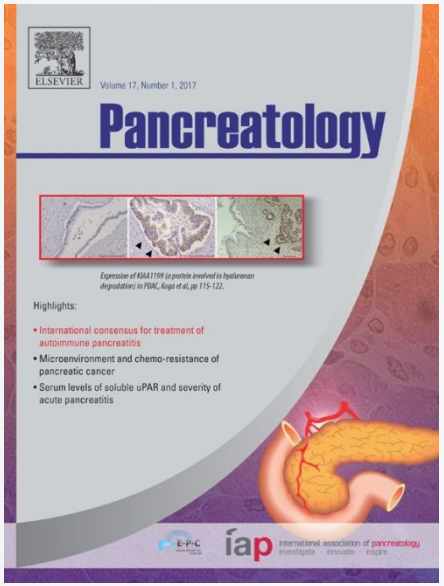
Епідеміологія хвороб органів травлення / Epidemiology of Digestive System Diseases

УДК 616.37+617-089+616-08

СТЕПАНОВ Ю.М., ГРАВИРОВСКАЯ Н.Г., СКИРДА И.Ю., ПЕТИШКО О.П.
ГУ «Институт гастроэнтерологии НАМН Украины», г. Днепропетровск

БОЛЕЗНИ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ
КАК ОДНА ИЗ ВЕДУЩИХ ПРОБЛЕМ ГАСТРОЭНТЕРОЛОГИИ
И АБДОМИНАЛЬНОЙ ХИРУРГИИ
(современная эпидемиология)

Whitcomb David C.



Gastroenterology. 1996 Jun;110(6):1975-80.

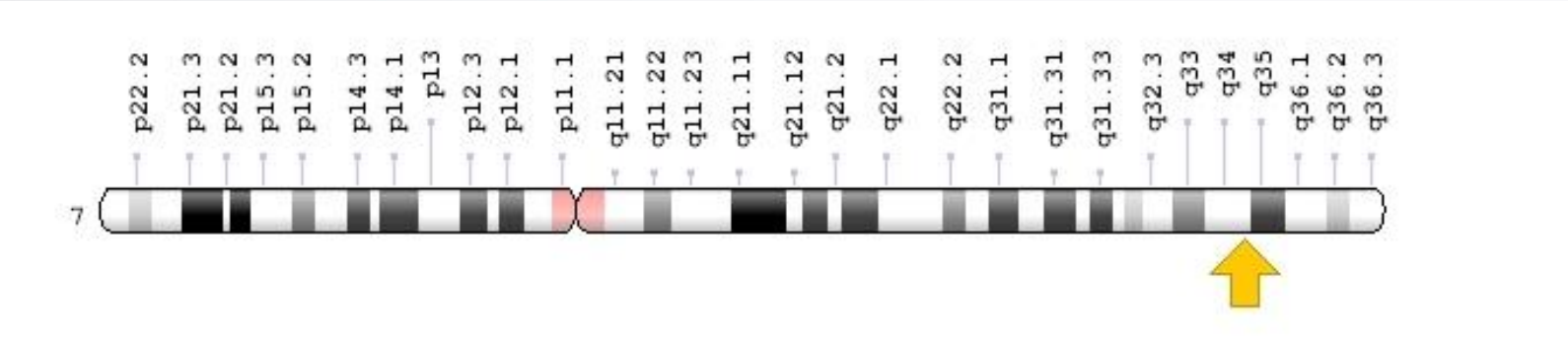
A gene for hereditary pancreatitis maps to chromosome 7q35.

Whitcomb DC[1], Preston RA, Aston CE, Sossenheimer MJ, Barua PS, Zhang Y, Wong-Chong A, White GJ, Wood PG, Gates LK Jr, Ulrich C, Martin SP, Post JC, Ehrlich GD.

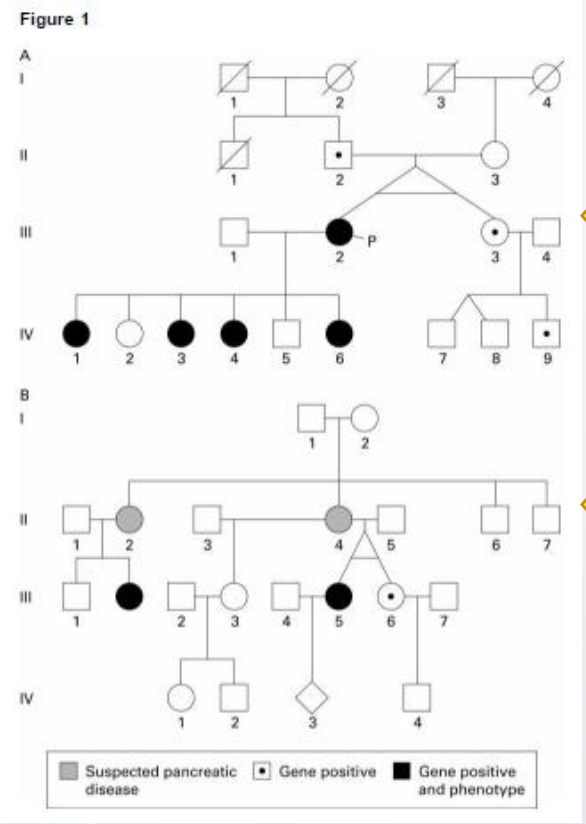
Pancreatology. 2001;1(6):565-70.

Hereditary pancreatitis: a model for understanding the genetic basis of acute and chronic pancreatitis.

Whitcomb DC[1].

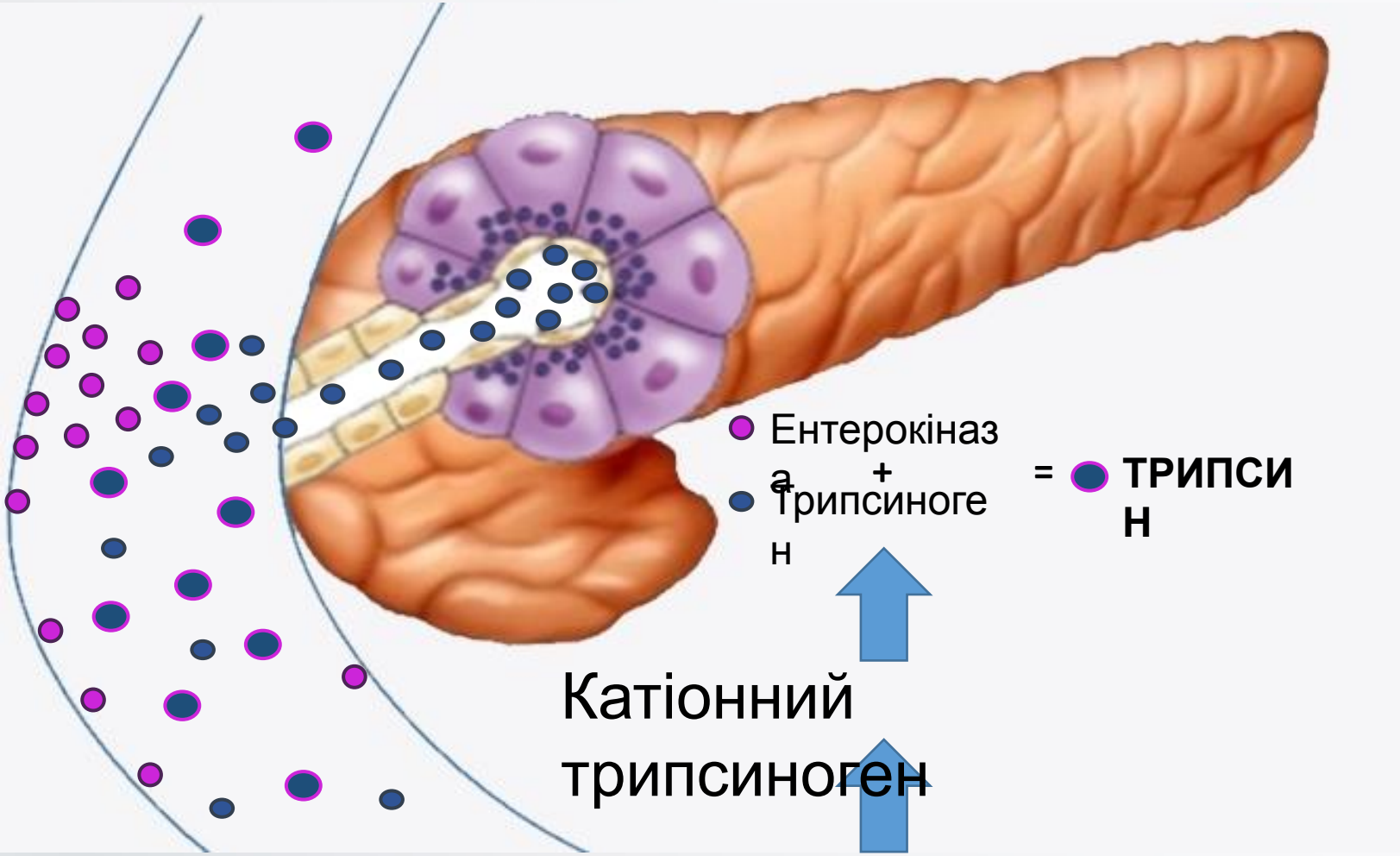


Ген катіонного трипсиногену, PRSS1

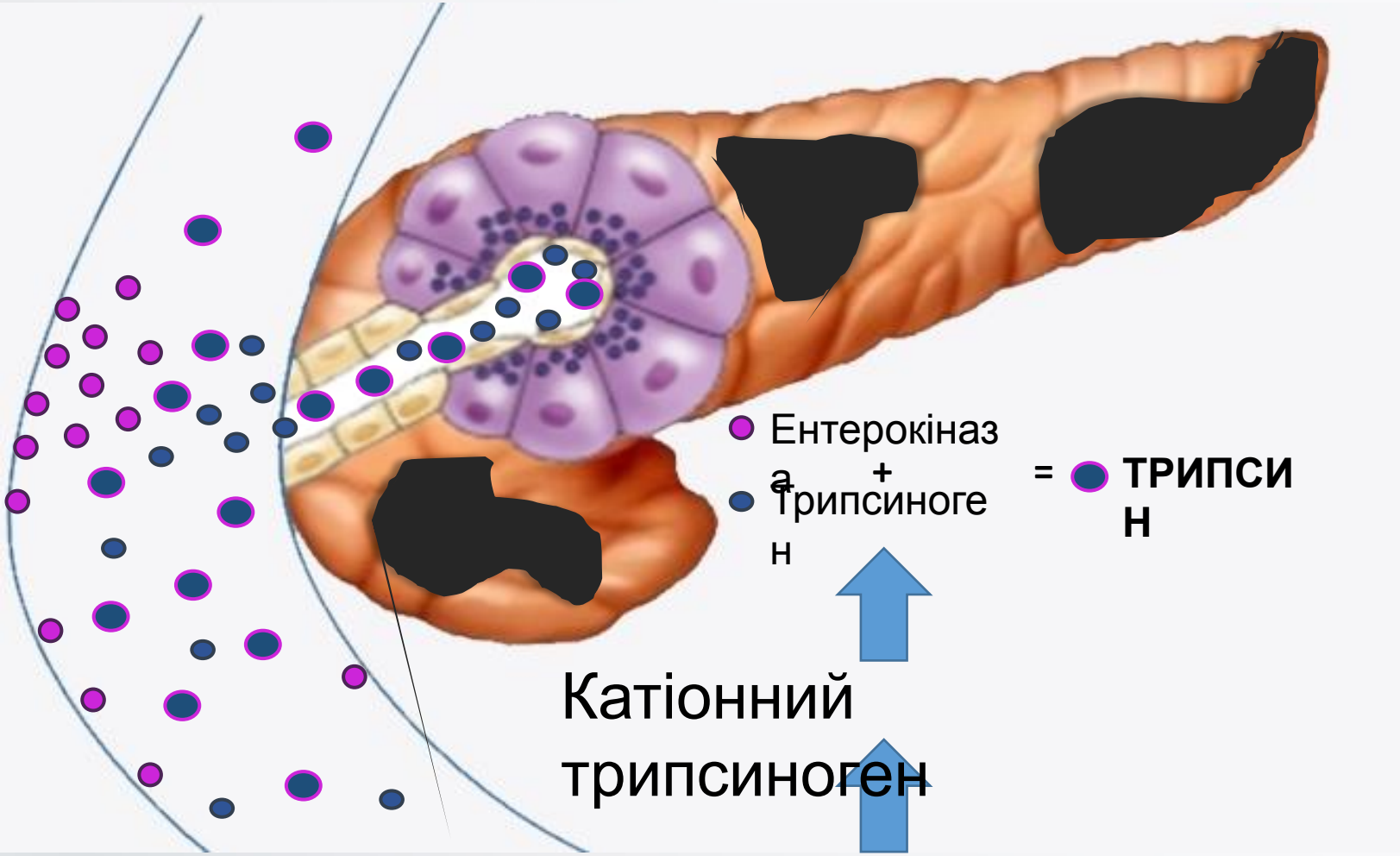


Аутосомно-домінантний тип успадкування

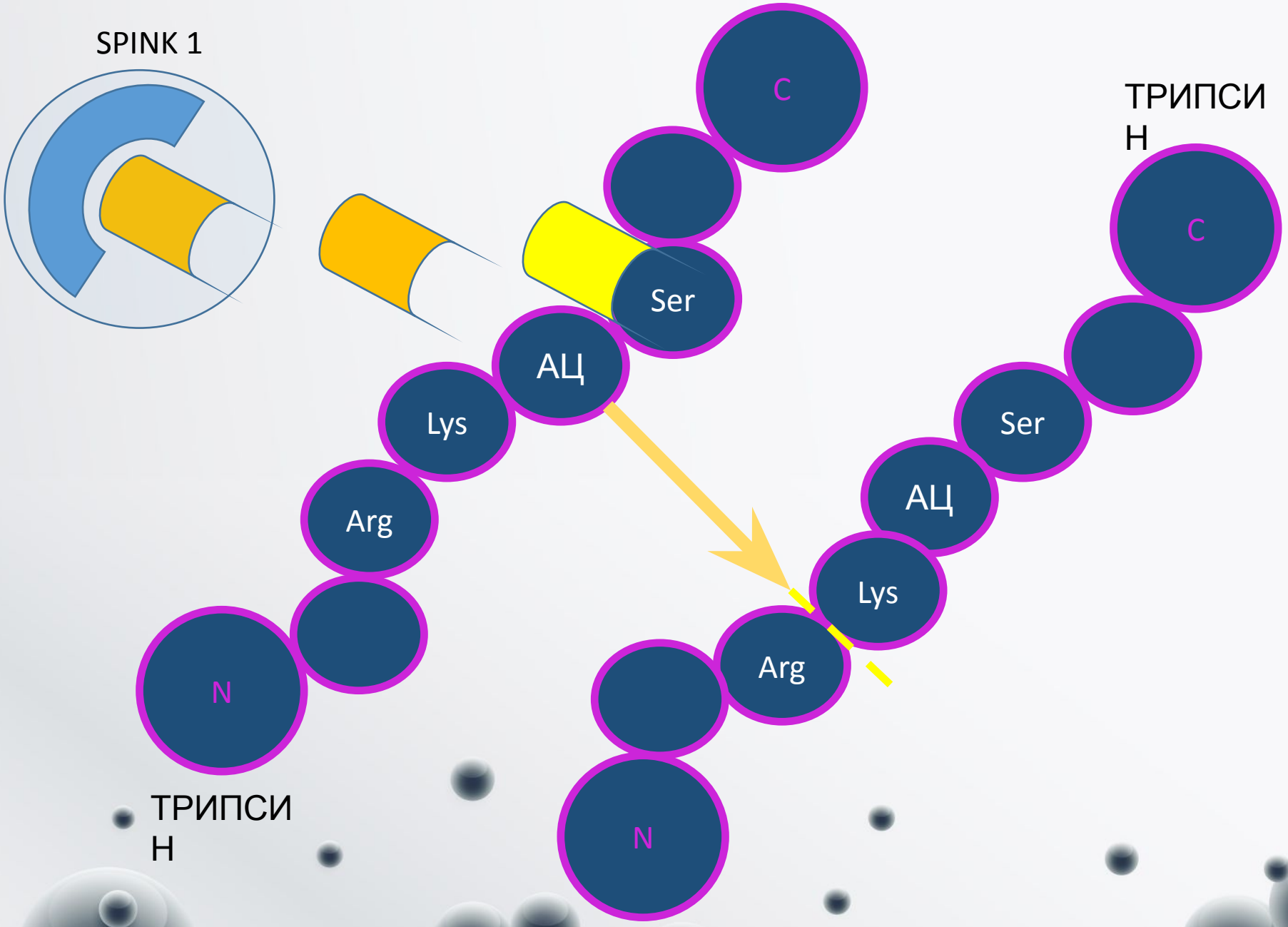
Пенетрантність 80%

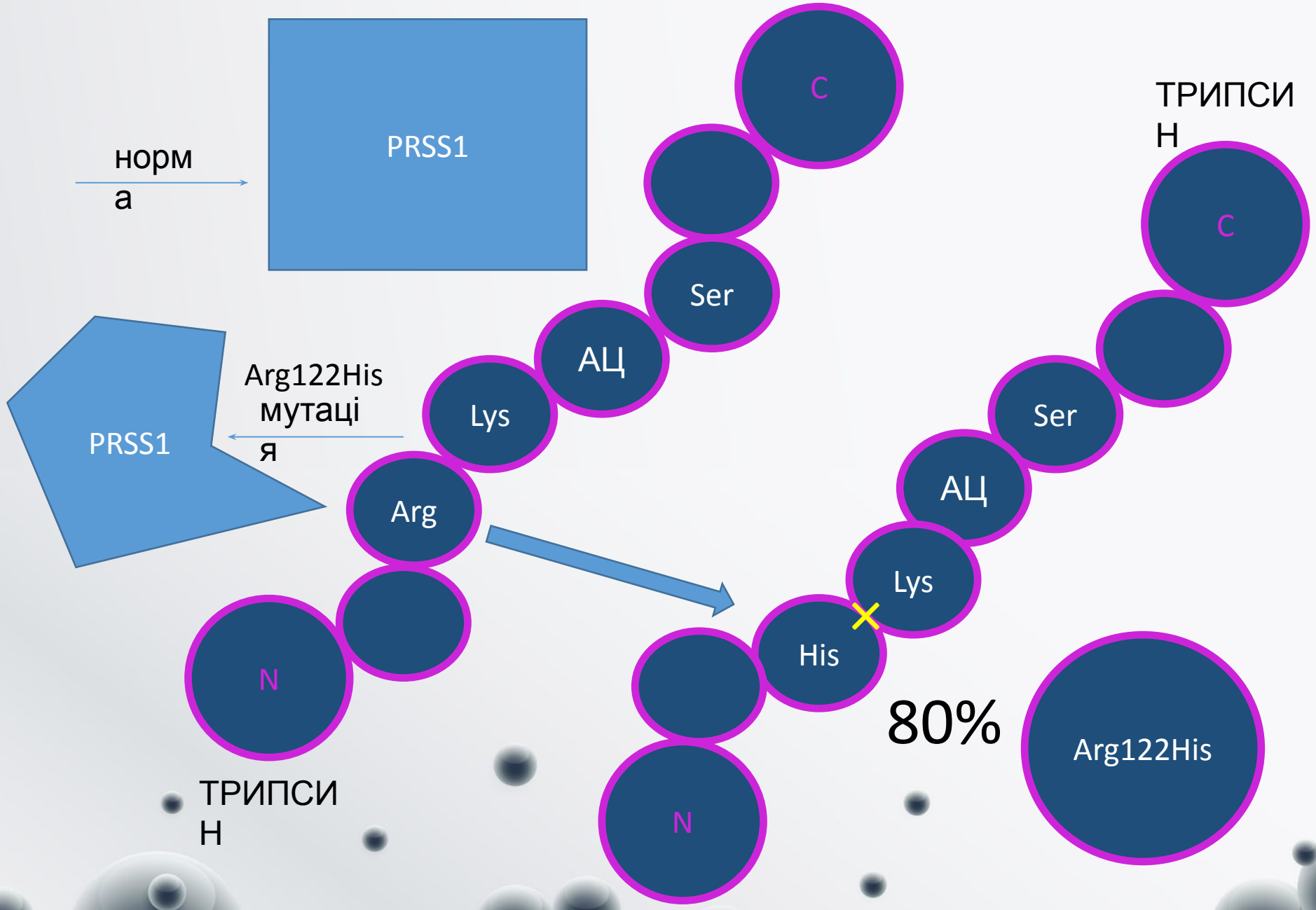


Ген PRSS1 (катіонного трипсиногену)



Ген PRSS1 (катіонного трипсиногену)


SPINK 1
C
ТРИПСИН
C
Ser
АЦ
Lys
Arg
N
Ser
АЦ
Lys
Arg
N
ТРИПСИН


норм
а
PRSS1
PRSS1
Arg122His
мутаці
я
C
Ser
АЦ
Lys
Arg
N
ТРИПСИ
Н
ТРИПСИ
Н
C
Ser
АЦ
Lys
His
N
80%
Arg122His

Мета: встановити у хворих на гострий панкреатит вірогідність розвитку деструкції підшлункової залози при виявленні мутації в гені катіонного трипсиногену (PRSS1) за умови початку захворювання шляхом впливу зовнішнього провокуючого фактору (алкоголь, ЖКХ).

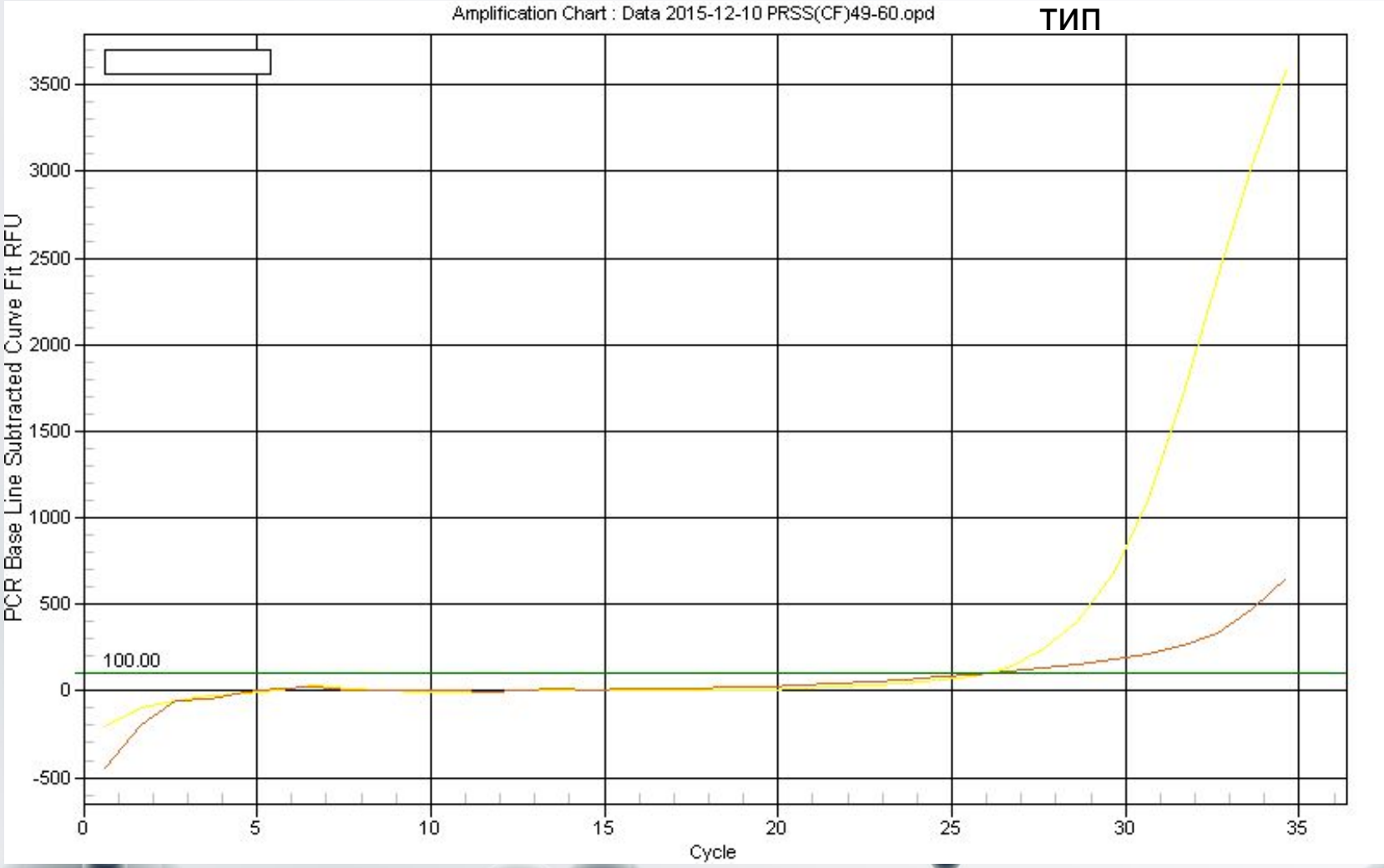
Об'єкт дослідження: поліморфна алель Arg122His у гені катіонного трипсиногену (PRSS1)

54 пацієнти, чоловіки – 31 (57,4%), жінки – 23 (42,6%)

Середній вік хворих 41,8 ± 12,9 років

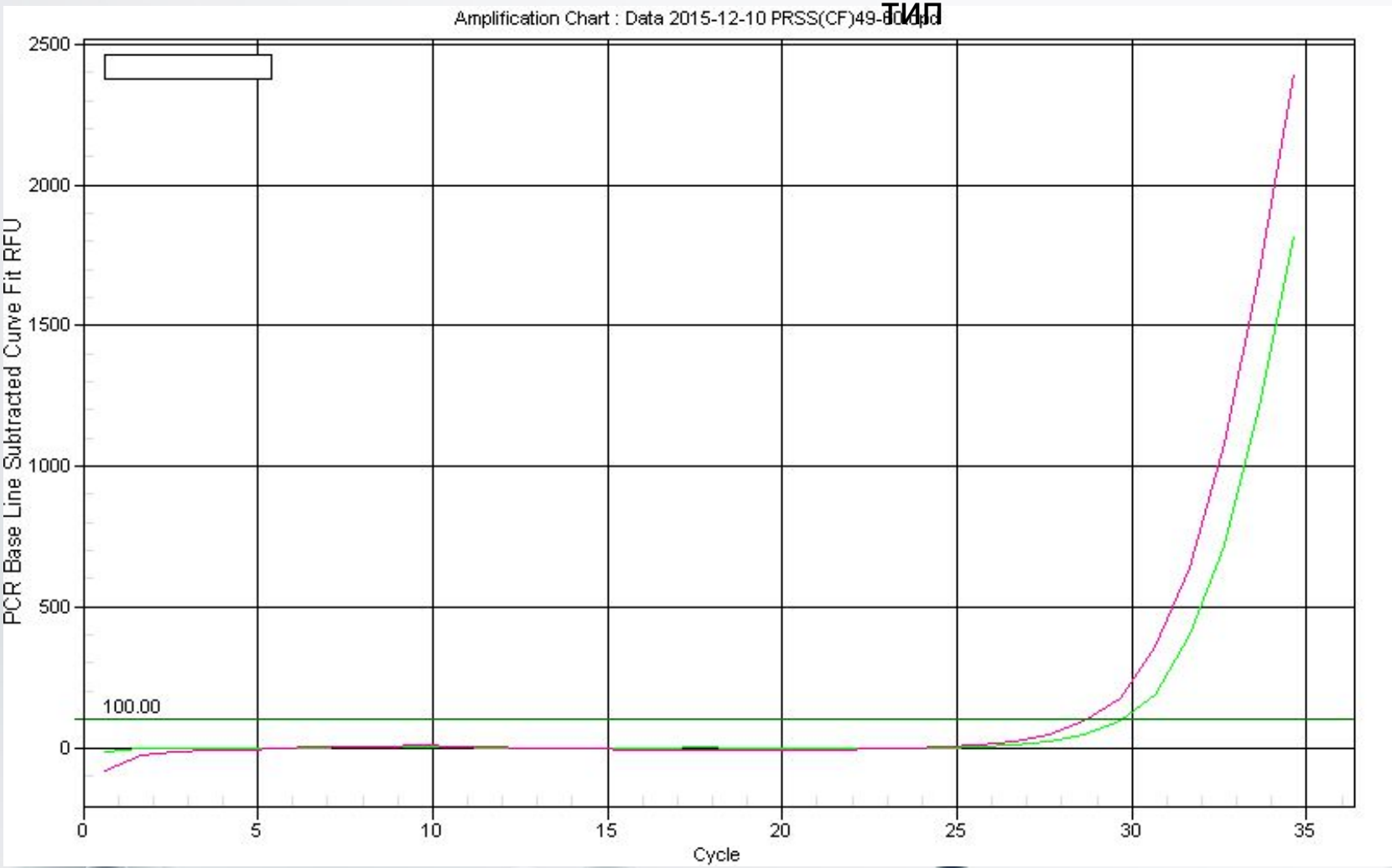
Методи дослідження

Алель 1, дикий тип



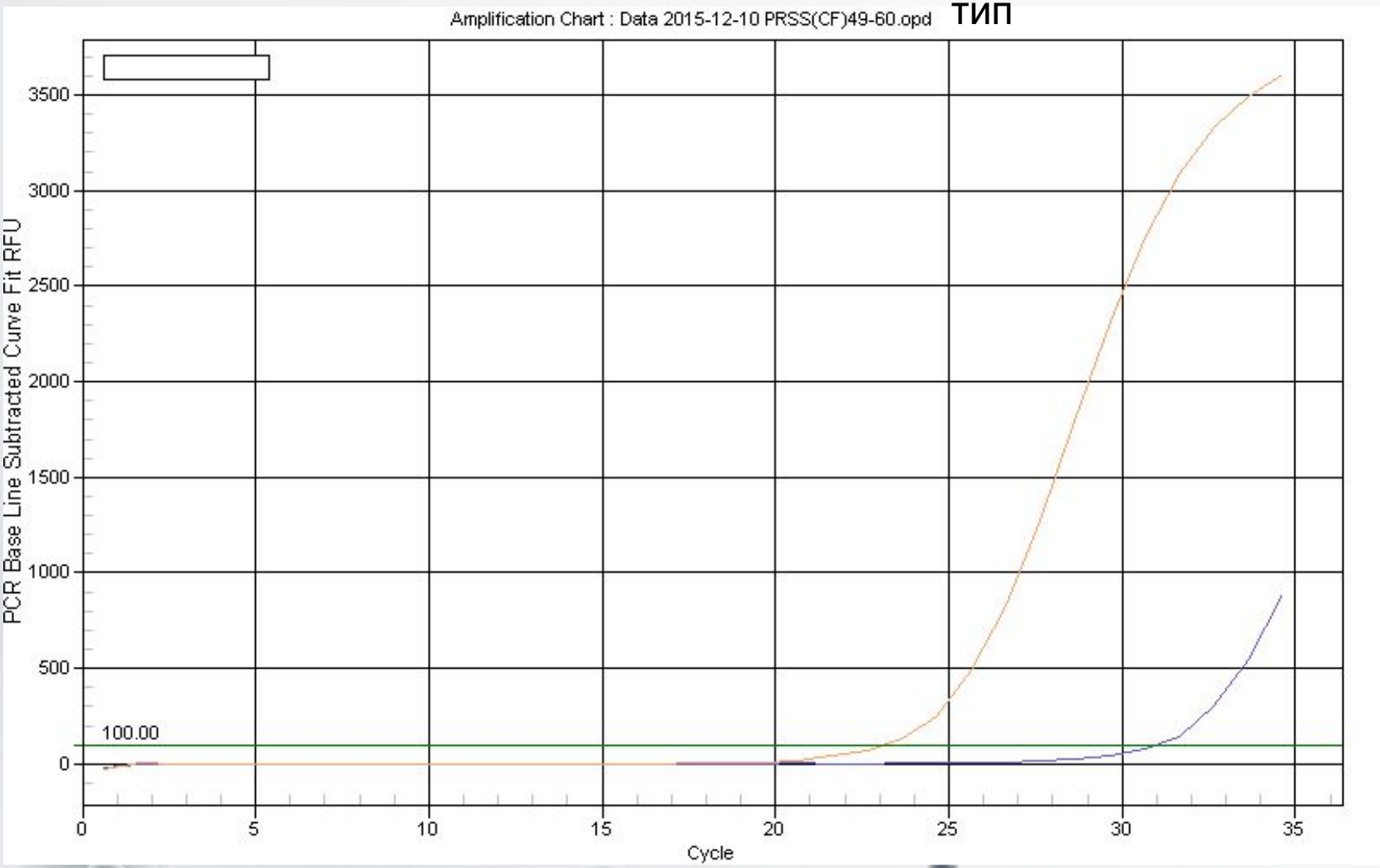
Методи дослідження

Гетерозигота, мутантний тип



Методи дослідження

Алель 2, мутантний тип



Методи дослідження

Для статистичної обробки отриманих даних використовували методи:

1. χ^2 Пірсона
2. Співвідношення шансів
3. Відносний ризик, чутливість, специфічність

Групи дослідження

ПОЛІМОРФНА АЛЕЛЬ	МУТАЦІЯ В ГЕНІ PRSS1	ХВОРІ НА ГОСТРИЙ ПАНКРЕАТИТ		
		Деструктивна форма	Набрякова форма	ВСЬОГО
Arg122His	+	25 (46,3%)	4 (7,4%)	29 (53,7%)
	-	9 (16,7%)	16 (29,6%)	25 (46,3%)
ВСЬОГО		34 (62,9%)	20 (37,1%)	54 (100%)

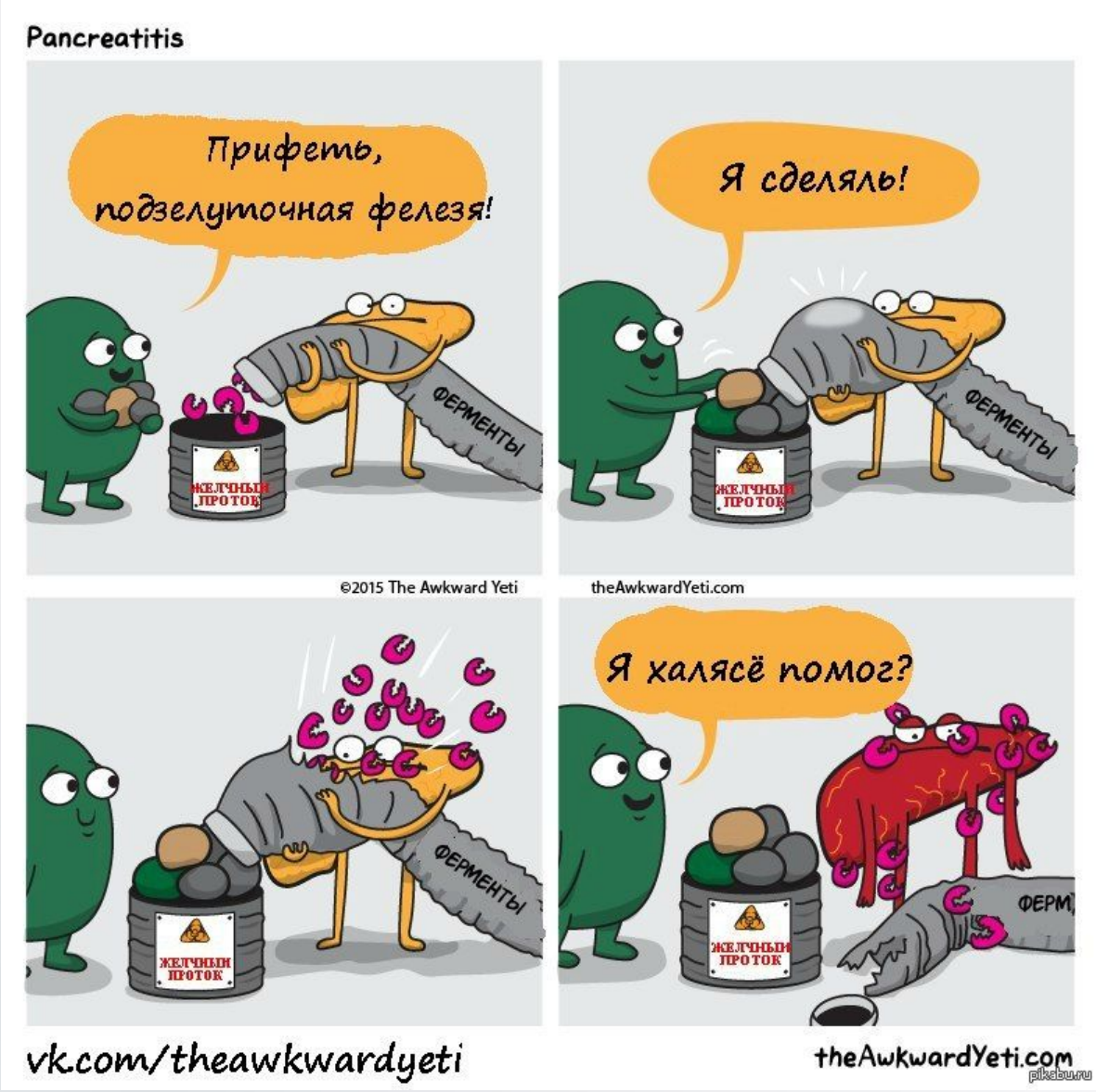
Результати дослідження

МУТАЦІЯ В ГЕНІ PRSS1	ХВОРІ НА ГОСТРИЙ ПАНКРЕАТИТ		Коефіцієнт Пірсона	Відносний ризик	Співвідношення шансів	Чутливість	Специфічність
	Деструктивна форма	Набрякова форма					
+	25 (46,3%)	4 (7,4%)	0,651	2,4	11,1	73,5%	80%
-	9 (16,7%)	16 (29,6%)					
Всього	34 (62,9%)	20 (37,1%)					
Довірчий інтервал				1,4-4,12	2,93-42,2		
p			<0,05	<0,05	<0,05		

Висновки

1. Усім хворим на гострий панкреатит проводити скринінгове генетичне дослідження на наявність мутації в гені катіонного трипсиногену.
2. У разі виявлення мутації призначити лікування спрямоване на попередження розвитку деструкції.
3. Хворим з мутацією надати відповідні рекомендації, а саме заборонити вживання алкоголю, профілактувати біліарні порушення.
4. Наголосити пацієнтам, що у нащадків дана мутація може проявитись у вигляді спадкового панкреатиту з початком у ранньому віці (5-10р.)

Дякую за увагу


Pancreatitis
Прифеть, подзелуточная фелезя!
ЖЕЛЧНЫЙ ПРОТОК
ФЕРМЕНТЫ
Я сделяль!
ЖЕЛЧНЫЙ ПРОТОК
ФЕРМЕНТЫ
©2015 The Awkward Yeti
theAwkwardYeti.com
ЖЕЛЧНЫЙ ПРОТОК
ФЕРМЕНТЫ
Я халясё помог?
ЖЕЛЧНЫЙ ПРОТОК
vk.com/theawkwardyeti
theAwkwardYeti.com
pikabu.ru