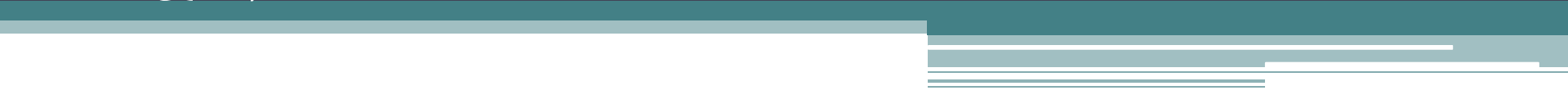
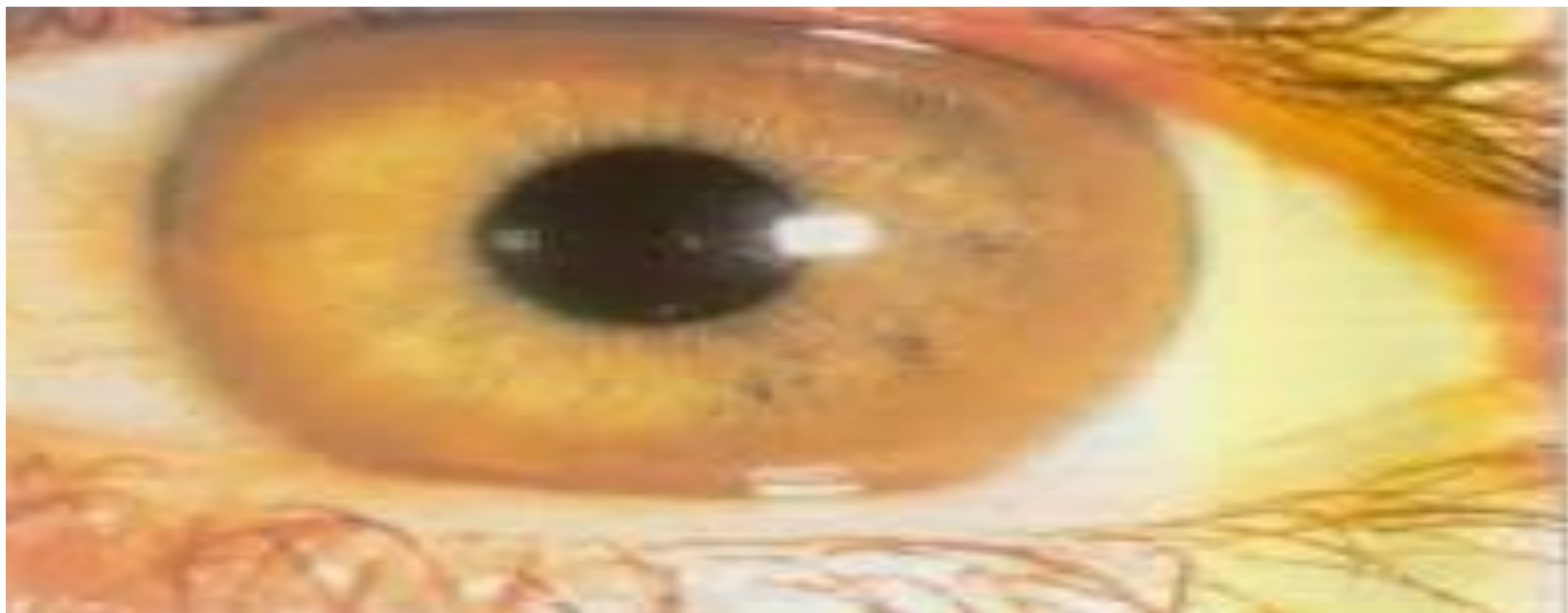


Вильсон кановалов ауруы . Рахит



Вильсон-Коновалов ауруы - орталық жүйке жүйесі және ішкі мүшелер ауруларына әкеліп соғатын мыс алмасуының туа біткен ақауы.



Отец-носитель



Мать-носительница



Здоровый
25%



Носители (гетерозиготы)
50%



Больной
25%

Эпидемиология

Популяцияда орташа есеппен алғанда 3:100000 қатынасында кездеседі. Жакын туыстық некелер жиі кездесетін халықтарда көбірек кездеседі. Ер адамдар жиі ауырады. Дерттің алғашқы белгілері 11-25 жас аралығында көріне бастайды.

Генетика

Вильсон ауруының тұқым қуалау типі.

Вильсон-Коновалов ауруының гені (ATP7B) - 13-і хромосоманың ұзын иығында орналасқан. Ген мысты өтке тасымалдап, церуллоплазмин құрамына еңгізетін АТФ-азаның Р-типін кодтайды 10% жағдайда мутация анықталмайды
Дерт аутосомалық-рецессивті типпен тұқым қуалайды.

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Здоровый
отец-носитель
патологического
гена



Здоровая
мать-носитель
патологического
гена

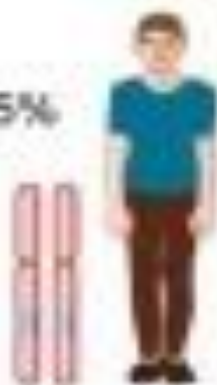


Рецессивный
ген



Доминантный
ген

25%



Здоровый
ребёнок



Здоровый
ребёнок-носитель
патологического
гена

50%



Здоровый
ребёнок-носитель
патологического
гена

25%



Больной
ребёнок



Патогенез

Мыс ағзада көптеген қызметтерді атқарады. Көбінесе церулоплазмин, цитохром с-оксидаза, дофамин бета гидроксилаза, супероксиддисмутаза және тирозиназа сияқты және тағы басқа ферменттердің кофакторы болып табылады [3]. Мыс аскорыту жүйесінде сіңіріледі. Аш ішек жасушалары бетінде орналасқан тасымалдаушы ақуыз мысты жасуша ішіне тасымалдайды. Мыстың бір бөлігі металлотioneинмен тіркеседі, басқа бөлігі АТОХ1 тасымалдаушы ақуызы арқылы Гольджи Аппаратына тасымалданады. Гольджи аппаратында мыс концентрациясының артуына жауап ретінде АТР7А (ағл. Copper-transporting ATPase 1) ферменті бұл элементті вена арқылы бауырға босатып шағарады. Бауыр жасушаларында АТР7В ақуызы мысты церулоплазминмен тіркестіріп, қанға босатып шығарады. Сонымен қатар мыстың артық мөлшерін түзіліп жатқан өтпен бірге бөліп шығарады. Вильсон-Коновалов ауруы жағдайында АТР7В екі қызметі бұзылады. Мыс бауыр ұлпасында жиналады; церулоплазминнің бөлінуі мыстың жеткіліксіздігімен ары қарай жалғаса береді (апоцерулоплазмин). Сондықтан церулоплазмин қан айналымында тез ыдырайды [3]. Бауырда мыс оны тіркестіре алатын ақуыздар мөлшерінен артық жиналғанда, олар Фентон реакциясы барысында тотығып зақымданады. Ол бауырдың қабынуына, оның фиброзына және сонында циррозға әкеліп соғады. Сонымен қатар церулоплазминмен тіркеспеген мыс бауырдан қанға бөлініп шығады. Бұл бос мыс бүкіл ағзада тарап, тіндерде әсіресе бүйректе, көзде және мида жиналады. Мыстың жүйке жүйесі, бүйрек, бауыр ұлпаларында және көздің мөлдір қабығында жиналуы, мыс алмасуының бұзылуы патогенездің басты ролін атқарады. Метаболизмнің бұзылуы церулоплазмин синтезі және оның қандағы концентрациясының төмендеуімен сипатталады. Церулоплазмин мысты ағзадан бөліп шығару процессіне қатысады. Бауырда ірітүйінді немесе аралас цирроз қалыптасады. Көздің десцемет қабықшасында мыстың шоғырлануы Кайзер-Флейшер сақинасының қалыптасуына әкеліп соғады.



7 days



9 months



3 years



6 years

MedUniver.com
ВСЕ ПО МЕДИЦИНЕ...

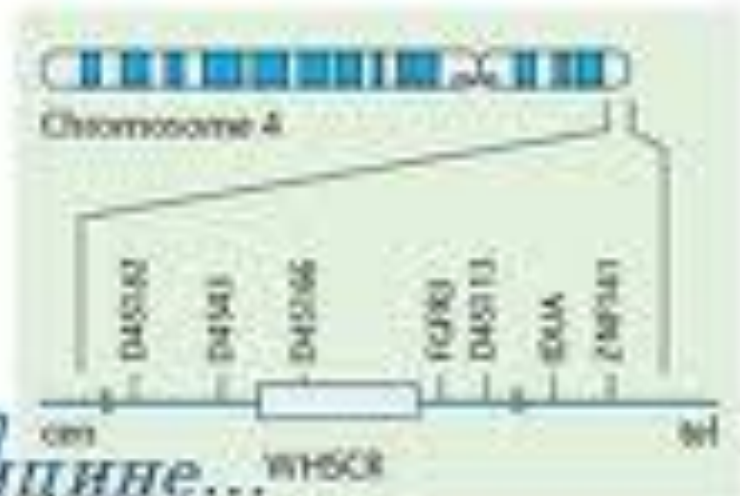
A. Deletion 5p-: cri-du-chat syndrome



1. Age: 1 1/4 years



2. Age: 4 years



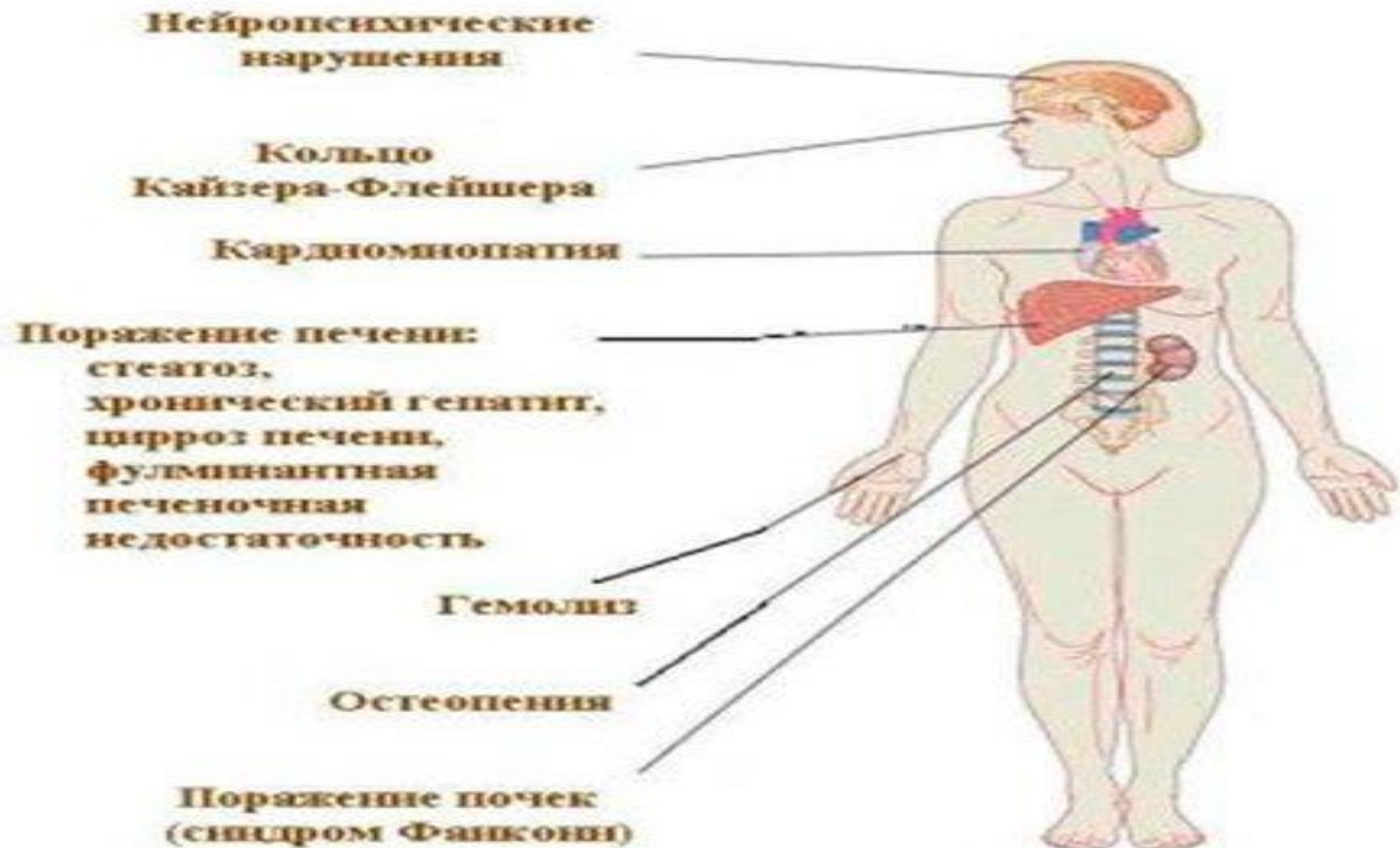
3. Scheme of physical map of 4p16

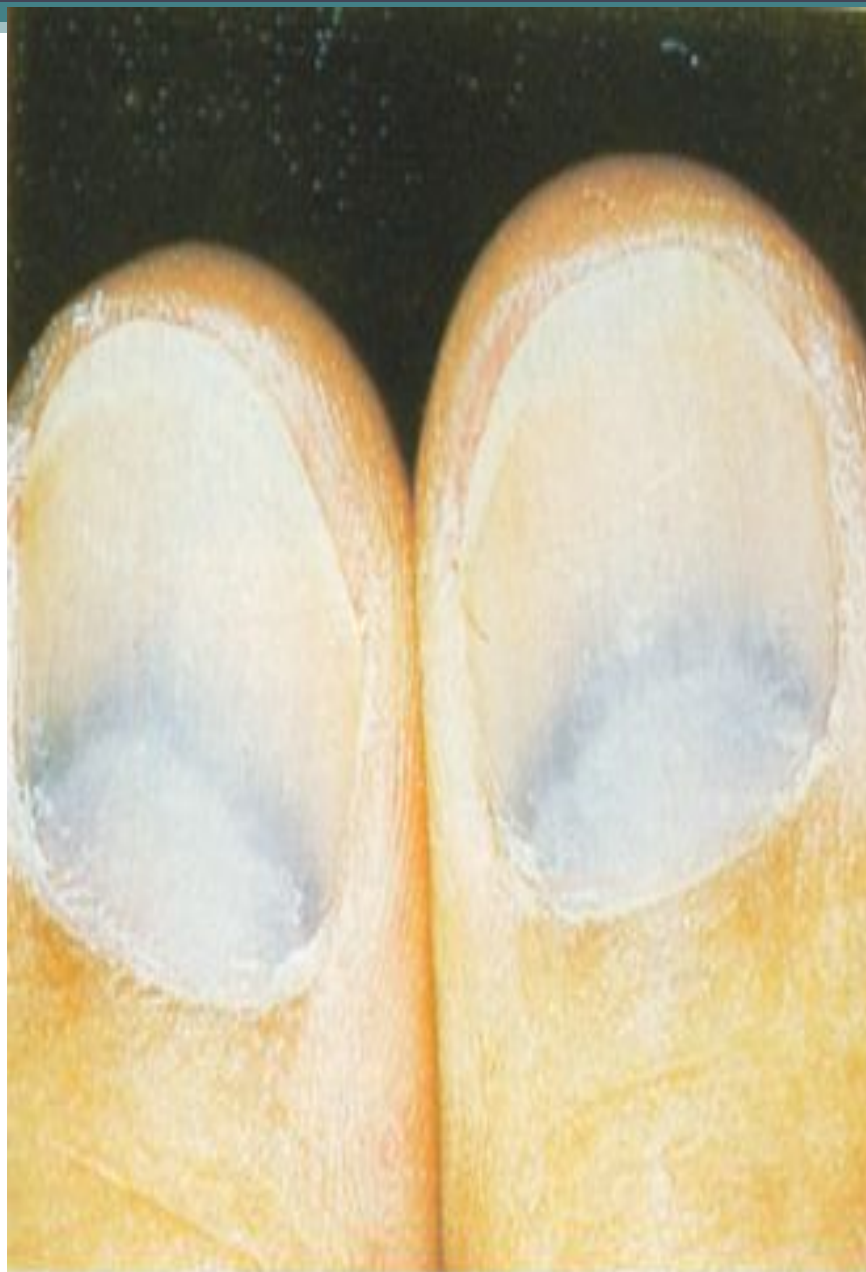
B. Deletion 4p-: Wolf-Hirschhorn syndrome

Клиникалық көрінісі

Бауырдың зақымдануы гепатомегалиямен, гемолитикалық анемиямен, тромбоцитопениямен, лейкопениямен сипатталатын созылмалы гепатит немесе цирроз ретінде өтеді. Сонымен қатар жүйке жүйесінің зақымдануы байқалады (дизартрия, сілкекей ағуы, гиперкинез, бұлшықет тонусының артуы немесе паралич, атетоз, эпилепсиялық ұстау). Зәр шығару жүйесі жағынан глюкозурия, аминоацидурия, фосфатурия, уратурия, протеинурия байқалады.

Клиническая манифестация болезни Вильсона-Коновалова





2087

Из коллекции Сергеева Ю. В.

Диагностика

- Кайзер-Флейшер сақинасы немесе оның сынықтары.
- Қанда мыс мөлшерінің 100 мл-де 80 мкг-нан төмен түсуі.
- Церулоплазмин концентрациясының 100 мл-де 20 мг-нан төмен түсуі.
- Мыстың несеппен бірге тәулігіне 100 мкг-нан астам мөлшерде бөлініп шығуы.





Ем

- №5 диета.
- пеницилламин, Д-пеницилламин немесе унитиол.
- Унитиол
- В6 дәрумені

Рахит

Күн сәулесі тимей, күн нұрының қуатты қызуын сезінбеген баланың аяғы қисайып, сүйектері басқадай деформацияға ұшырауы (рахит) мүмкін. Баланы нәрленген сүтпен және Д витаминімен (балық майы) қоректендірген жағдайда бұл аурудың алдын алуға болады. Әйтсе де рахитті болдырмаудың ең ұтымды да жеңіл жолы сол, баланың денесі күн сәулесін күн сайын кем дегенде 10 минут бойына қабылдауы керек. Бұл орайда денені күнге күйіп кетуден сақтау қажет. Ешқашанда Д витаминінің дозасын артық және ұзақ уақыт беруші болмаңыз, бұдан бала уланып қалуы мүмкін.

Белгілері

- мойын сүйек арсып қылдырықтанып кетеді
- сүйек қисаяды
- буын ісініп ұлғаяды
- аяқ қисаяды.
-

норма

рахит



деформация черепа

рихтический искривление

О-деформация

The Effects of Obesity





