

ДЕФИЦИТ АЛЬФА1 - АНТИТРИПСИНА

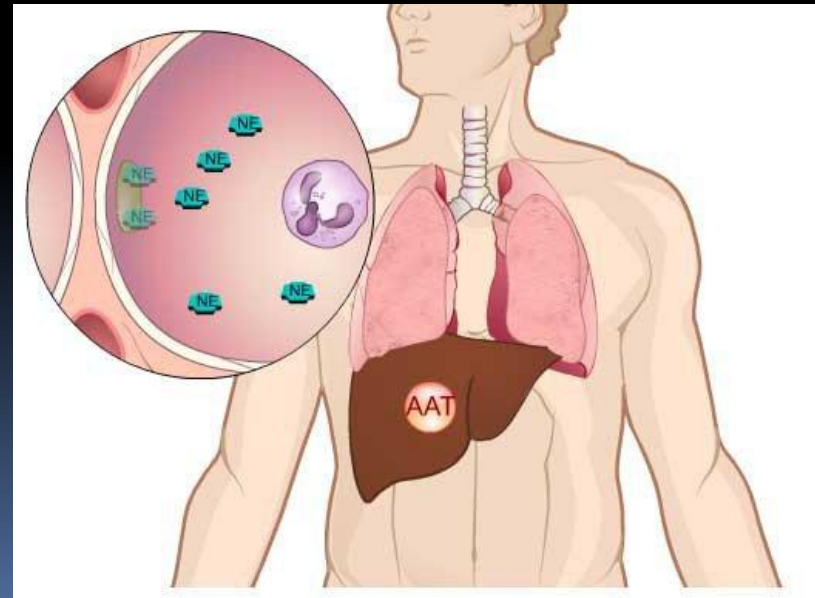
Дефицит альфа1-антитрипсина

- Это редкий генетический синдром, при котором нарушается выработка белка альфа1-антитрипсина (как следствие поражением легочной ткани и паренхимы печени)
- Впервые описан в 1963г в Дании.



Альфа-1-антитрипсин

- Альфа-1-антитрипсин синтезируется в печени, далее в кровь и транспортируется в легкие.
- Его основная функция - расщепление протеаз :
 - нейтрофильной эластазы (для защиты лёгочной ткани)
 - катепсина G
 - протеиназы 3 и др.



Этиология



Аутосомно-доминантный тип наследования :

- Если болен один из родителей, то существует 100% вероятность заболевания.
- Если больны оба родителя, то заболевание будет протекать в тяжелой форме.

Клиника

Клиника зависит от степени недостатка альфа
–антитрепсина:

- Поражение легких – одышка, приступы удушья, свистящее дыхание, кашель.
- Поражение печени - гепатит с холестатической желтухой, печеночная недостаточность

Поражение легких

- Бронхообструктивный синдром

У больных проявляется клиника, специфичная для пациентов с бронхиальной астмой, рецидивирующими бронхитами.



Поражение печени

Поражение печени
проявляется в периоде
новорожденности:

- затяжная желтуха, гепатиты
неизвестной этиологии
- печёночная недостаточность
(редко)
- в подростковом возрасте
временная нормализация
функции печени



Диагностика

- Анамнез
- Оценка уровня альфа1-антитрипсина в крови (в норме 1,4 - 3,2 г/л)
- Биопсия печени
- Генетическое обследование (14 хромосома):
 - PiMM - 100% (нормальный)
 - PiMS - 80% от нормального уровня
 - PiSS - 60%
 - PiZZ - 10-15%



Диагностика состояния пациента

- Функция внешнего дыхания (комплекс)
- КТ ОГК с денситометрией (для определения эмфизему)
- Биохимический анализ крови (ГГТП, общ. белок, аСт, аЛт)
- УЗИ органов брюшной полости , КТ ОБП



Лечение

- **Специфической терапии не существует**
- Отказ от вредных привычек
- **Симптоматическая терапия:**
- Гепатопротекторы, желчегонные
- Дыхательная гимнастика
- О₂- терапия (в тяжёлых случаях)



Заместительная терапия

- РЕСПИКАМ в/в альфа1-антитрипсин, выделенный из донорской крови
- Трансплантация печени, лёгких.



Спасибо за внимание!

