Таблица

Характеристики церебрального кровотока в группах больных очень высокого риска ОНМК, по данным транскраниальной допплерографии (M±m)

Показатель[1]	Основная группа[2]				Группа сравнения[3]			
	ВСА	СМА	ПМА	ЗМА	ВСА	СМА	ПМА	ЗМА
V_{max}, см/с	96±5	76±5	57±3	56±2	141±6	42±2	33±2	30±1
V_{min}, см/с	47±3	47±3	35±2	42±2	87±3	28±2	25±2	23±1
PI, усл. ед.	0,63±0,02	0,65±0,04	0,63±0,03	0,74±0,03	0,35±0,02	0,43±0,02	0,42±0,02	0,61±0,02
RI, усл. ед.	0,65±0,03	0,43±0,02	0,56±0,02	0,45±0,02	0,89±0,06	0,68±0,04	0,72±0,02	0,69±0,03
D, мм	3,3±0,1	1,8±0,1	1,7±0,1	1,4±0,1	1,9±0,1	1,5±0,1	1,4±0,1	1,3±0,1

[1] V_{max} и V_{min} – максимальная и минимальная скорости кровотока, PI – пульсационный индекс, RI – индекс резистивности (периферического сопротивления), D – диаметр.

[2] Здесь (на стороне вмешательства) и в группе сравнения: ВСА – внутренняя сонная артерия, СМА – средняя мозговая артерия, ПМА – передняя мозговая артерия, ЗМА – задняя мозговая артерия.

[3] Разница по всем соответствующим показателям с основной группой статистически значима за исключением D ЗМА.

чем при лечении ишемического инсульта, согласно существующим стандартам, и практически не зависели от вида оперативного вмешательства. Хирургическое лечение обеспечивало значительное и продолжительное улучшение внутримозгового кровотока, выражавшееся в снижении скорости потока во внутренней сонной артерии и увеличении его во внутримозговых сосудах на стороне вмешательства. Значимое повышение мозгового кровотока, достигнутое в результате оперативного пособия, соответствовало адекватному снижению цереброваскулярного риска и профилактике ОНМК.

Литература

1. Feigin V.L., Barker-Collo S., Krishnamurthi R. et al. Epidemiology of ischaemic stroke and traumatic brain injury // Best Pract. Res. Clin. Anaesthesiol. 2010. Vol. 24, No. 4. P. 485–494.
2. Trivedi R.A., Weerakkody R.A., Turner C., Kirkpatrick P.J. Carotid artery stenosis-an evidence-based review of surgical and non-surgical treatments // Br. J. Neurosurg. 2009. Vol. 23, No. 4. P. 387–392.

Поступила в редакцию 05.06.2013.

THE SURGICAL PREVENTION OF ACUTE DISTURBANCE OF BRAIN CIRCULATION AT PATIENTS WITH A STENOSIS OF AN INTERNAL CAROTID

A.Zh. Bekbosynov
City Hospital No. 1 (49 Lomova St. Pavlodar 140013 Republic of Kazakhstan)

Summary – Results of surgical treatment (eversion and open endarterectomia) of 28 patients with a hemodynamical significant stenosis of an internal carotid (60–90%) are presented. The received results were compared with results of conservative treatment at 28 other patients with similar stenoses. Substantial and long increase of an intracerebral blood flow is provided when carrying out surgical treatment. In 6 months decrease in speed of a blood flow in carotid and increase – in intracranial arteries concerning group of comparison is defined. The significant increase of a brain blood-flow reached as a result of surgery, corresponded to adequate decrease in cerebrovascular risk.

Key words: *brain vessels, atherosclerosis, endarterectomy, Doppler sonography.*

Pacific Medical Journal, 2013, No. 4, p. 106–107.

УДК 616-056.7:575.224.2:577.112.3

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ТИРОЗИНЕМИЯ I ТИПА

О.Н. Иванова[1], *Е.Е. Гуринова*[2], *А.Л. Сухомясова*[2]

[1] Медицинский институт Северо-Восточного федерального университета имени М.К. Аммосова (677000, г. Якутск, ул. Ойунского 27), [2] Республиканская больница № 1 (677000, г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4)

Ключевые слова: *тирозин, фумарилацетатгидролаза, мутация, молекулярно-генетический анализ.*

Тирозинемия I типа – редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением обмена тирозина вследствие генетически обусловленного дефицита фумарилацетатгидролазы. Заболевание протекает исключительно тяжело, свыше половины детей не доживает до 1 года. При поздней форме болезнь манифестирует в возрасте старше 6 месяцев и характеризуется подострым течением. В клинической картине преобладают симптомы поражения печени, почек и задержка психомоторного развития. В России зарегистрировано 4 подтвержденных случая этого заболевания. Описан случай тирозинемии I типа с ранними клиническими проявлениями в Республике Саха (Якутия). Диагноз был установлен после комплексного обследования и молекулярно-генетического анализа.

Иванова Ольга Николаевна – д-р мед наук, профессор, зав. кафедрой педиатрии и детской хирургии МИ СВФУ; e-mail: olgadoctor@list.ru

Тирозинемия (ТЕ) I типа возникает при наследственном нарушении обмена тирозина, обусловленное генетически детерминированным дефицитом фумарилацетоацетазы, катализирующей последнюю ступень деградации этой аминокислоты. Молекулярно-генетическое исследование при данном заболевании выявляет мутацию в гене *FAH*, локализованом на 15-й хромосоме в регионе 15q23–q25. Вследствие дефицита фумарилацетоацетазы происходит накопление в тканях фумарилацетоацетата, малеилацетоацетата, сукцинилацетона и сукцинилацетоацетата. Перечисленные метаболиты оказывают токсическое действие на клетки печени и проксимальных почечных канальцев, в результате чего страдают процессы канальцевой реабсорбции, в первую

очередь фосфатов. Происходит вторичное угнетение активности порфобилиногенсинтазы, метионинаденозилтрансферазы, дегидратазы δ-аминолевулиновой кислоты и ряда других ферментов, что влечет за собой значительные биохимические расстройства. Нарушается антиоксидантная защита, падает общая антиокислительная активность плазмы крови. При ранних формах заболевания в первые недели или месяцы жизни у детей появляются рвота, диарея, гепато- и спленомегалия, увеличение размеров живота, дыхательные расстройства, повышенная раздражительность и прогрессирующая сонливость, регистрируются общая мышечная гипотония и задержка психомоторного развития. Отсутствует прибавка массы тела. Отмечают склонность к кровоточивости, отеки различной локализации. Заболевание протекает исключительно тяжело, свыше половины детей не доживают до 1 года [2].

При поздней форме ТЕ I типа манифестирует в возрасте старше 6 мес. и характеризуется подострым течением. В клинической картине преобладают симптомы поражения печени и почек и задержка психомоторного развития. В подавляющем большинстве наблюдений развиваются цирроз печени, тяжелая печеночная недостаточность, деформация нижних конечностей и другие признаки гипофосфатемического рахитоподобного заболевания. Отмечают гипопротеинемию, гипербилирубинемию, повышение уровня δ-фетопротеина, снижение содержания протромбина. Примерно в трети случаев диагностируют гепатоцеллюлярную карциному. Характерны неврологические кризы, напоминающие приступы острой порфирии: боли и слабость в конечностях, параличи конечностей и диафрагмы, сухожильная гипорефлексия, мышечная гипертония, рвота, аутоагрессия. Чаще всего (94 %) пациенты погибают от печеночной недостаточности, повторных кровотечений, опухолей печени и острых порфириеподобных кризов с дыхательными нарушениями. Ребенок с клиническими признаками такого заболевания – критическая ситуация, поскольку в большинстве случаев острая манифестация и быстрое прогредиентное течение заболевания приводят к тяжелым последствиям и летальному исходу при отсутствии своевременной диагностики и специального раннего лечения [3, 4].

В Российской Федерации зарегистрировано четыре подтвержденных случая наследственной ТЕ I типа [1]. Приводим собственное наблюдение.

Ребенок А. (мальчик) от 1-й беременности, протекавшей без осложнений, 1-х родов. До 2 месяцев наблюдался у участкового педиатра в улусном центре Республики Саха. В возрасте 2 месяцев отставал в весе на 1200 г, отмечались неустойчивый стул, желтуха и увеличение печени. В возрасте 2,5 месяца ребенок был госпитализирован в инфекционное отделение, где у него заподозрили ротавирусную инфекцию. После проведенного лечения сохранялся субфебрилитет, отмечалось снижение аппетита, увеличение печени. Состояние ребенка ухудшалось и через 1,5 месяца поставлен диагноз: первичный иммунодефицит.

Лабораторно была выявлена тромбоцитопения, повышение уровня щелочной фосфатазы и гипербилирубинемия. При компьютерной томографии органов брюшной полости были обнаружены множественные очаговые образования печени и правого легкого. С учетом клинико-анамнестических данных и результатов обследования была заподозрена хроническая гранулематозная болезнь. В центре молекулярной генетики после ДНК-диагностики хроническая гранулематозная болезнь была исключена. Проведено генеалогическое исследование, данных за тирозинемию и другие редкие заболевания у ближних и дальних родственников не получено.

Для уточнения природы заболевания ребенок был направлен в Российскую детскую клиническую больницу (г. Москва), где в лаборатории наследственных болезней обмена веществ Медико-генетического научного центра РАМН методом высокоэффективной хроматографии установлено повышение концентрации сукцинилацетона в моче до 10 мМ/М, методом тандемной масс-спектрометрии – повышение уровня метионина и тирозина. Молекулярно-генетическое исследование методом нерадиоактивного секвенирования в гене *FAH*: в 13 экзоне обнаружена замена 1090G>C, приводящая Glu364Gln в гомозиготное состояние.

Диагноз: наследственная ТЕ I типа [E70.2].

В настоящее время проводится патогенетическая терапия: пациент получает препарат «Орфадин» и смесь «Тирозидон». Подавляя обычный катаболизм тирозина у пациентов с ТЕ I типа, орфадин препятствует накоплению токсических метаболитов, вызывающих поражение печени и почек. Питание больных ТЕ 1-го типа должно включать специализированную питательную лечебную смесь аминокислот без фенилаланина и тирозина.

ТЕ I типа в Республике Саха (Якутия) выявлена впервые. Необходимым условием своевременной диагностики редких наследственных болезней обмена веществ является тесное взаимодействие педиатров и генетиков для выработки совместной тактики обследования таких больных.

Литература

1. Сорокина Т.В., Серебрянникова Т.Е., Байдакова Г.В. и др. Случай острой формы тирозинемии 1-го типа у новорожденного ребенка // Педиатрия. 2008. Т. 87, № 4. С. 148–150.
2. Темина П.А. Казанцева Л.З. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей. М.: Медицина, 2001. 432 с.
3. Demers S.I., Phaneuf D., Tangua R.M. Heredity tirosinemia type 1: strong assosiatins with haplotype 6 in French Canadian permits simple carrier detection and prenatal diagnosis // American Journal Humany Genetics. 1994. Vol. 55. P. 327–333.
4. King L.S., Trahms C., Scott C.R. Tirosinemia type 1 // American Journal Humany Genetics. 2011. Vol. 34. P. 677–687.

Поступила в редакцию 27.05.2013.

CONGENITAL TYPE I TYROSINEMIA

O.N. Ivanova[1], E.E. Gurinova[2], A.L. Sukhomyasova[2]
[1] Medical Institute of North-Eastern Federal University named after M.K. Ammosov (27 Oyunskogo St. Yakutsk 677000 Russian Federation), [2] Republican Hospital No. 1 (4 Sergelyakhskoe Shosse St. Yakutsk 677000 Russian Federation)

Summary – Type I tyrosinemia is a rare congenital disease determined as a disturbance in the tyrosine exchange caused by a genetically predisposed deficit of fumarylacetoacetate hydrolase. This disease is known to proceed very severely. More than half of the children does not live to be one year of age. The earlier stage of the disease intensifies at the age of 6 months and up, and is characterised by subacute course. Symptoms of liver and kidney lesions, as well as psychomotor retardation prevail in the clinical picture of the disease. Four cases of this disease have been confirmed in Russia. The paper describes one case of type I tyrosinemia with early clinical symptoms diagnosed in the Republic of Sakha Yakutia after an integrated examination and molecular genetic testing.

Key words: *tyrosine, fumarylacetoacetate hydrolase, mutation, molecular genetic testing.*

Pacific Medical Journal, 2013, No. 4, p. 107–108.