

**MANAGEMENT OF PATIENTS WITH RAYNAUD'S PHENOMENON  
IN THE PRACTICE OF A FAMILY DOCTOR**

*S.I.Ivashchuk*

**Abstract.** The article presents a bibliographical review dealing with problems of ethio-pathogenesis, the clinical picture and treatment of Raynaud's phenomenon. Special attention is paid to medicamentous therapy.

**Key words:** Raynaud's phenomenon, treatment.

Bukovinian State Medical Academy (Chernivtsi)

*Buk. Med. Herald. - 2003. - Vol.7, №1. - P.220-222.*

*Надійшла до редакції 24.11.2002 року*

УДК 612.014-053.2

*С.В.Сокольник*

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ  
ЯК МЕТОД ПЕРВИННОЇ ПРОФІЛАКТИКИ  
ВИРАЗКОВОЇ ХВОРОБИ У ДІТЕЙ**

Кафедра факультетської педіатрії та медичної генетики (зав. – проф. Т.В.Сорокман)  
Буковинської державної медичної академії

**Резюме.** В огляді показана необхідність проведення медико-генетичного консультування сімей із спадковою схильністю до виразкової хвороби з метою запобігання виникнення захворювання в наступних поколіннях.

**Ключові слова:** виразкова хвороба, діти, медико-генетичне консультування, фактори ризику.

У даний час не потребує особливих доказів твердження, що практично всі реакції людського організму (нормальні і патологічні) визначаються індивідуальним генотипним фоном. За даними ВООЗ, захворювання із спадковою схильністю становлять більше 90% у загальному спектрі патології людини. До таких захворювань відноситься і виразкова хвороба (ВХ) [1].

Не зважаючи на те, що ВХ як поліетіологічне захворювання давно є загально-визнаним, участь генетичних факторів у її розвитку до недавнього часу здавалася проблематичною [1].

На даний час найбільш поширений погляд на ВХ – як на мультифакторіальне захворювання з полігенною обумовленістю спадкової компоненти схильності. Причина різної трактовки генетичної детермінації ВХ визначається значною гетерогенністю захворювання, у зв'язку з чим правомірним є необхідність роздільного вивчення форм ВХ, які відрізняються за ознаками локалізації виразки і віку маніфестації, що призвело до виділення в межах дуоденальної і шлункової виразок моногенно обумовлених (у більшості автосомно – домінантних) синдромів, які підтверджують думку про існування генетичної гетерогенності захворювання [1].

Вивчення хвороб із спадковою схильністю, до яких відноситься і ВХ, включає широке коло досліджень. З генетичного погляду, особливе значення надається аналізу асоціацій захворювання з ознаками, які можуть мати етіологічне або патогенетичне значення. Встановлення асоціацій дозволяє визначити певні фактори ризику, що має суттєве значення при медико-генетичному консультуванні при ВХ [7].

ВХ відноситься до неменделюючих захворювань, при яких для визначення генетичного ризику використовують таблиці емпіричного ризику, значення якого залежить від цілого ряду чинників: сімейної частоти, успадкованих ознак, статі пробанда, тяжкості ураження, форми захворювання. При консультуванні лікар враховує ступінь

пінь ризику виникнення хвороби для найближчих родичів, повторний ризик, частоту захворювання, успадкування, стан хворих родичів [6].

Для застосування прогностичних таблиць у практичній охороні здоров'я необхідна наявність штату, який би володів технікою виконання досліджень та розрахунку їх показників. Лише в цьому випадку можливо буде виділити групи ризику ВХ серед дітей при масових оглядах, що досить важливо для проведення первинної профілактики [2].

Полігенно обумовлені спадкові захворювання можуть проявлятися в різні періоди, причому це залежить від терміну появи захворювання у родичів пробанда. З кожним наступним поколінням ВХ "омолоджується" і характеризується більш тяжким перебігом, що дає підставу вважати, ступінь ризику тим більше, чим рідше трапляється патологія в популяції, і зростає в міру наростання тяжкості захворювання пробанда. Слід зазначити, що ризик повторного народження хворої дитини зростає вдвічі з наступною вагітністю матері. Для підтвердження полігенного типу успадкування вираховують частоту експресії полігенних ознак і частоту пенетрантності. На частоту пенетрантності впливають стать батьків і стать дитини, тобто, існують різні пороги пенетрантності полігенів для осіб чоловічої та жіночої статі [5, 6].

З метою виявлення факторів ризику виникнення ВХ необхідно проводити ретельний аналіз перебігу анте-, інтра- і постнатального періодів, включаючи наявність професійних шкідливостей батьків, їх вік на момент народження дитини, патологію перебігу вагітності та пологів, особливості періоду новонародженості, характер виховування на першому році життя, особливості харчових звичок впродовж наступних років життя дитини. Слід враховувати також характер і загальну кількість перенесених раніше гострих захворювань, наявність супутньої соматичної патології у дітей, що проходять обстеження [4].

До потенційних генетичних маркерів ВХ відносять: рівень пепсиногену А в сироватці крові, деякі відхилення в процесах секреції соляної кислоти (підвищений викид її після їжі, зростання чутливості обкладкових клітин до гастрину, порушення механізму зворотного зв'язку між продукцією соляної кислоти та вивільненням гастрину), розлади моторної функції шлунка та ДПК (дуоденогастральний рефлюкс, порушення функції пілоричного сфінктера), зниження активності ферменту альфа-1-антитрипсину (підвищує ризик захворювання в 1,4–3,0 раза), вміст адреналіну в плазмі й антихолінестерази в сироватці крові та еритроцитах, порушення продукції імуноглобуліну А, характер слиновиділення у відповідь на лимонну кислоту, морфологічні зміни слизової оболонки шлунка та дванадцятипалої кишки, зниження індексу В лужної фосфатази, спадковообумовлені випадки гіперфункції G-клітин [3, 8], дерматогліфічні ознаки (загальний гребінчатий малюнок, величина кута atd, наявність додаткового трирадіуса та мономорфізму) [2] та ін.

Основна маса простих генетичних ознак, пов'язаних із ВХ, є "нормальними ознаками", однак певне поєднання в індивіда більшості генів призводить до розвитку патологічного стану, яким в даному випадку є ВХ [8].

На сьогодні можна виділити сукупність факторів ризику виникнення ВХ: 1) генетично обумовлені: група крові 0(I), системи АВ0; "несекретор" (відсутність виділення в секреті організму антигенів АВН); відсутність кишкового компонента і зниження індексу компонента В лужної фосфатази; здатність відчуття смаку ФТК та ін; 2) обумовлені впливом зовнішнього середовища: порушення харчування, шкідливі звички, психічні стреси, алергічні стреси, медикаментозні впливи, опіки, травми; 3) обумовлені сумісною реалізацією спадкових та екзогенних факторів: дефіцит ФГП, підвищення рівня пепсиногену, збільшення маси обкладкових клітин шлунка, тип вищої нервової діяльності, особливості особистості, особливості організації вегетативної нервової системи, антропологічні особливості, наявність ВХ серед близьких родичів (чим більше в сім'ї уражених та чим ближче вони за ступенем спорідненості, тим вище ризик захворювання) [1]. Так, аналіз спадковості з приводу ВХ у дітей із генетично обтяжених сімей у трьох поколіннях спорідненості показав, що найбільший відсоток спадкової схильності відмічається між пробандом і родичами II покоління – 51,91% [5]. У зв'язку з великою різноманітністю спадково обумовлених факторів ВХ слід проводити ретельне генетичне обстеження здорових дітей критичної групи, щоб більш точно оцінити ступінь ризику виникнення у них ВХ [8].

Таким чином, аналізуючи дані літератури слід зазначити необхідність МГК сімей із спадковою обтяженістю по ВХ, оскільки вивчення факторів ризику виникнення ВХ, комплексне вивчення даного захворювання в сім'ї і розробка системи профілактичних заходів дозволить запобігти виникнення захворювання в наступних поколіннях.

**Література.** 1.Альтшулер Б.А., Меликова М.Ю. Генетические исследования язвенной болезни // Клин. мед. – 1980. – №3. – С.13–19. 2.Глебова Т.А. Прогностические критерии развития язвенной болезни двенадцатиперстной кишки у подростков по данным дерматоглифики // Гастроэнтерология. – 1992. – вып.24. – С.76–81. 3.Горбатовский Я.А., Ешева Л.А., Филимонов С.Н. и др. Генетические маркеры у больных язвенной болезнью двенадцатиперстной кишки // Рос. ж. гастроэнтерол., гепатол., колопроктол. – 1998. – № 4. – С.24–27. 4.Новик А.В., Мельникова И.Ю., Приворотский В.Ф., Середа Ю.В., Бандурина Т.Ю., Калядин С.Б. Клинико-генетические проблемы язвенной болезни у детей // Педиатрия. – 1991. – №9. – С.20–24. 5.Сокольник С.В. Виразкова хвороба у дітей (клініко-генеалогічне дослідження) // Тези доповідей 71 студ. наук. конф. – Івано-Франківськ, 2002. – С.90–91. 6.Сорокман Т.В., Ластівка І.В. Медична генетика: Навчальний посібник. – Чернівці, 2002. – 320 с. 7.Фролькис А.В. Заболевания желудочно-кишечного тракта и наследственность // С.-Пб.: Спец. лит. – 1995. – 288 с. 8.Шентулин А.А. Язвенная болезнь и наследственно-конституциональные факторы // Клин. мед. – 1987. – №6. – С.31–35.

## **MEDICO-GENETIC CONSULTATION AS A METHOD OF PRIMARY PROPHYLAXIS OF PEPTIC ULCER IN CHILDREN**

*S.V.Sokolnyk*

**Abstract.** The paper shows the necessity of conducting a medico-genetic consultation for families with hereditary predisposition to peptic ulcer for the purpose of preventing the onset of the disease in question in subsequent generations.

**Key words:** peptic ulcer, children, medico-genetic consultation, risk factors.

Bukovinian State Medical Academy (Chernivtsi)

*Buk. Med. Herald.* – 2003. – Vol.7, №1. P.222–224.

*Надійшла до редакції 18.08.2002 року*

---