

классической триады (артрит, конъюнктивит, воспалительный процесс уrogenитального тракта) в 20—60% случаев при болезни Рейтера имеют место поражения кожи и слизистых оболочек в виде баланита, бленорейной кератодермии. Наличие диссеминированных псориазiformных высыпаний нередко вызывает трудности при постановке диагноза, ведет к нерациональной терапии, хронизации болезни и осложнениям. Свидетельством этого является наше наблюдение.

Д., 29 лет, поступила в клинику 17.11.1993 г. с диагнозом "артропатический псориаз". Жаловалась на боли при движениях и ограничение подвижности в суставах, сыпь по всему кожному покрову, общую слабость. Больна в течение 7 месяцев. После переохлаждения стали беспокоить боли и ограничение движений в правом голеностопном, затем в коленных суставах, сопровождавшиеся отеком мягких тканей. Через месяц появились высыпания узелков на коже голеней (в нижней трети) и живота. В течение недели сыпь распространилась по всему кожному покрову.

Пациентка разведена (причиной послужило заболевание "псориазом"). После развода имела случайные половые связи. Перенесенные заболевания: ОРВИ, корь, скарлатина. У родственников кожных заболеваний нет.

Объективно: поражение кожи диссеминированное, локализуется на верхних и нижних конечностях (преимущественно в нижней трети), животе, спине, в области гениталий. Высыпания моноформные: папулы округлой и овальной формы, различных размеров (от милиарных до нумулярных), с серовато-белыми чешуйкообразными на поверхностями. В области спины и лопаточных органов папулы сливаются в бляшки до 5 см в диаметре с четкими неровными контурами. Псориазические феномены неотчетливые. Правый коленный сустав увеличен в размерах за счет отека мягких тканей, кожа над ним синюшно-красного цвета. Вблизи сустава отмечается мышечная атрофия. Слизистая конъюнктивы глаз гиперемирована.

Общий анализ крови: лейкоциты — $8,2 \times 10^9/\text{л}$, Hb — 115 г/л, СОЭ — 42 мм/ч, ДФА — 320 ед., N-ацетилнейраминовая кислота — 0,235 ед., C-РБ — 3+. Тимоловая проба — 4,6 ед. Глюкоза крови — 3,9 ммоль/л. Серологические реакции на сифилис отрицательные.

ЭКГ-исследование: умеренные дистрофические изменения в миокарде.

При рентгенографии суставов костных изменений не выявлено.

Диагноз "артропатический псориаз" вызвал сомнение. Против него свидетельствовали нетипичная последовательность возникновения симптомов: артрит, высыпания на коже, наличие конъюнктивита, поражение уже в дебюте заболевания крупных суставов, ранняя мышечная атрофия при отсутствии рентгенографических изменений в суставах, не совсем обычная локализация сыпи на коже, отсутствие зуда и типичных феноменов триады Ауспитца при поскабливании папул.

Данные анамнеза, сочетание в клинической картине артрита, высыпаний на коже и конъюнктивита позволили предположить у пациентки болезнь Рейтера. С помощью высокоэффективного метода диагностики (реакция НИФ с набором "ХламиСкан") в соскобах со слизистой уретры и шейки матки были

найжены хламидии. Проведенные лечебные мероприятия (прием внутрь доксициклина и магнитно-лазерная терапия на суставы) привели к полному регрессу высыпаний на коже, санации очага уrogenитальной инфекции, исчезновению признаков артрита и конъюнктивита. Наблюдение в течение года рецидива не выявило.

Таким образом, своевременная постановка диагноза БР и рациональная терапия позволили в короткий период времени достичь клинического выздоровления, избежать осложнений и реабилитировать больную в социальном плане (восстановилась семья, продолжилась трудовая деятельность по специальности).

УДК 575.191

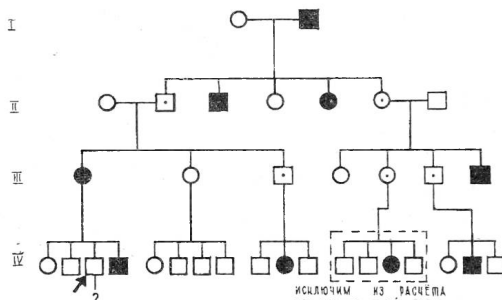
Н.А. Сергеева (Казань). Упрощенный расчет генетического риска

Вычисление риска передачи потомству наследственного заболевания является немаловажным в практике медико-генетического консультирования. Большинство универсальных формул громоздко, и при их использовании предполагается, что частота мутантного гена уже известна или ее рассчитывают по специальным таблицам. Несмотря на сложность процедуры расчета, он необходим для определения типа наследования при использовании сведений лишь о больных членах семьи и их родственных отношениях с учетом возможности неполной проявляемости генотипа.

В данной статье рассматривается частный вопрос, а именно вычисление риска передачи потомству аутосомно-доминантного заболевания с неизвестной пенетрантностью. Процедуру расчета обычно подразделяют на несколько этапов: сначала определяют пенетрантность (Р), затем вероятность носительства патологического гена у здорового члена семьи (V) и, наконец, риск передачи потомству (R).

Для расчета Р составляют как можно более полную и точную родословную и устанавливают генотип ее членов. Далее в расчет берутся только супружеские пары с известным генотипом. Считают отдельно всех потомков этих пар, затем только больных, за исключением потомков одной любой пары с больным sibсом.

Пример родословной



Поколение	Число потомков	Из них больных
II	5	2
III	10	2
IV	15	4
Всего	30	8

Известно, что при аутосомно-доминантном заболевании вероятность передачи пораженного гена от больного родителя теоретически равна 50%. Какова же вероятность унаследовать заболевание от здорового родителя, у которого есть больной сибс?

Пенетрантность рассчитывают по формуле:

$$P = \frac{\text{наблюдаемое число больных}}{\text{ожидаемое число больных}} = \frac{i}{a/2} = \frac{2i}{a},$$

где a — все потомки, за исключением потомков одной пары с больным сибсом, i — больные, за исключением одного больного из потомков упомянутой выше пары.

Расчет вероятности носительства пораженного гена у здоровых сибсов производят следующим образом: отец пробанда является гетерозиготой, а мать — гомозиготой по нормальному аллелю. В этом браке генотип детей: 50% гетерозиготы, 50% гомозиготы. При неполной пенетрантности у части гетерозиготных индивидов проявляется соответствующий генотипу фенотип, у других — нет. Вероятность наличия патологического гена у практически здоровых потомков будет следующей:

$$v = \frac{\text{здоровые носители}}{\text{все здоровые}} = \frac{1/2 a - i}{a - i}.$$

Вероятность рождения больного ребенка определяют по формуле: $R = Pcv$, где P — пенетрантность, c — вероятность передачи гена от гетерозиготы $const$ (величина постоянная $= 1/2$), v — вероятность того, что фенотипически здоровый пробанд является носителем патологического гена. Таким образом обычно рассчитывается риск передачи аутосомно-доминантного заболевания.

Что же нового мы предлагаем в отношении этих расчетов? Новизна здесь состоит в их упрощении.

Преобразуем формулу:

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1/2 a - i}{(a - i)} \cdot \frac{i}{1/2 a} = \frac{i(a - 2i)}{2a(a - i)}.$$

Формула элементарно проста: содержит 3 арифметических действия с двумя переменными.

Итак, для расчета риска рождения больного ребенка при достаточно полной родословной, но неизвестной пенетрантности достаточно наличие информации о числе потомков и больных среди них.

Нам представляется, что изложенный упрощенный расчет риска будет полезным для практических врачей.

УДК 616.345—006.6—009.972:616.24—006.6—089.87—031:611.24

Р.Т. Аюпов, Р.В. Сафиуллин, С.Р. Хасанов (Уфа). Оперативное удаление солитарного метастаза рака толстой кишки в легкие

Несмотря на широкое обсуждение в литературе возможности хирургического лечения отдаленных метастазов рака толстой кишки в

различные органы, сообщения об оперативном удалении метастазов колоректального рака в легкие по-прежнему редки. По данным литературы, частота операций на легких по поводу метастазов злокачественных опухолей различных локализаций составляет до 4,6% от числа операций при раке легкого, при этом 3-летняя выживаемость наблюдается в 50% случаев, 5-летняя — в 38%.

Приводим наше наблюдение.

С., 64 лет, госпитализирована в торакальное отделение Республиканского онкологического диспансера 14.02.1989 г. При поступлении особых жалоб не предъявляла.

Из анамнеза: в 1982 г. была произведена правосторонняя гемиколэктомия по поводу рака слепой кишки. Гистологическое заключение — слизистый рак. В июне 1986 г. при флюорографии выявлена опухоль во втором сегменте правого легкого, которую расценили как метастаз рака толстой кишки — больной было назначено симптоматическое лечение. За время наблюдения отмечался медленный рост опухоли. С учетом удовлетворительного состояния больной и отсутствия признаков рецидива опухоли со стороны толстой кишки больная была госпитализирована в торакальное отделение.

Объективно: общее состояние больной удовлетворительное. Сознание ясное, положение активное, кожные покровы и видимые слизистые обычной окраски. Периферические лимфоузлы не увеличены. Дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧСС — 74 уд. в 1 мин, АД — 130/80 мм рт.ст. Язык чистый, влажный; живот мягкий, безболезненный; печень не увеличена. Стул и диурез без особенностей.

При рентгенологическом исследовании органов грудной клетки в S2 справа выявлено округлое образование диаметром до 5 см с дорожкой к корню, неоднородное, с фестончатыми контурами. При трансторакальной пункции получены элементы крови.

При лапароскопии признаков метастазирования в брюшной полости не обнаружено.

После предоперационной подготовки 23.02.1989 г. под эндотрахеальным наркозом произведена боковая торакотомия справа: увеличенных лимфоузлов не выявлено. Обнаружена одиночная опухоль во втором сегменте правого легкого до 4—5 см в диаметре. При срочном гистологическом исследовании установлен диагноз — метастаз слизистого рака. Произведена верхняя лобэктомия.

Результат морфологического исследования операционного материала подтвердил диагноз. Послеоперационный период протекал без осложнений. Через 14 дней больная была выписана из клиники.

После хирургического удаления солитарного метастаза рака слепой кишки в легкие больная жива более 6 лет.