

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.