

БИОХИМИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ У БОЛЬНЫХ ГЕМОФИЛИЕЙ С МЫШЕЧНЫМИ ПАТОЛОГИЯМИ ДО И ПОСЛЕ ЛЕЧЕНИЯ

Мадашева Анажон Газхановна,

старший преподаватель кафедры гематологии СамМИ.,

д.м.н. Махмудова Азиза Джумановна,

зам директор по науке Ташкентский специализированный центр

гематологии и переливания крови

Аннотация: в статье рассматривается проявление биохимических показателей у больных гемофилией, являющейся патологией мышц. В статье также представлена информация о миоглобине, тропонине, креатинфосфокинозе. Также даются рекомендации по профилактике заболеваний.

Ключевые слова: биохимический индекс, креатинфосфокиназа, АЛТ, миоглобин, тропонины.

**Biochemical parameters in hemophilia patients with muscle pathologies
before and after treatment**

Madasheva Anajon Gazkhanovna,

Senior Lecturer at the Department of Hematology, SamMI.,

Doctor of Medicine Makhmudova Aziza Dzhumanovna,

Deputy Director for Science, Tashkent Specialized Center for Hematology and

Blood Transfusion

Abstract: The article examines the manifestation of biochemical parameters in patients with hemophilia, which is a muscle pathology. The article also provides information on myoglobin, troponin, creatine phosphokinase. Disease prevention guidelines are also provided.

Key words: biochemical index, creatine phosphokinase, ALT, myoglobin, troponins.

Патологическая физиология (греч. «Пафос» - боль, болезнь, «physis» - природа, «logos» - наука) - это изучение происхождения, развития и последствий болезни, общих закономерностей. (8) Патофизиология - это изучение жизненного цикла пациента. Его основными задачами являются (А. М. Chemux, 1972): - разработка и создание обобщенных представлений о развитии, течении и последствиях патологического процесса и заболевания; - Разработка экспериментальных моделей клинических расстройств, аналогичных патологии человека, с целью разработки принципов экспериментальной терапии заболеваний и патологических процессов и проведения экспериментов с этими методами в слепоте с клиницистами; - Развитие клинической патофизиологии; - Совершенствование системы обучения патофизиологии. Курс патофизиологии разделен на три части. Первая часть - это учение о нозологии или болезни; вторая часть - типичные патологические процессы; третья часть - специфическая патологическая физиология (патофизиология органов и систем). Возникновение патофизиологии как самостоятельной науки (экспериментальная патология) Это связано с именем В.В. Пашутина, ученика М. Сеченова. Начиная с 1924 г., по предложению А. А. Богомольца и С. С. Халатова, эта наука стала называться «патологической физиологией».

Гемофилия (гемо ... от греч. Philia - предрасположенность), стойкое кровотечение - наследственное заболевание, характеризующееся предрасположенностью к кровотечениям. (2) Это связано с отсутствием в плазме крови факторов, необходимых для свертывания крови. Хотя

гемофилия чаще встречается у мужчин, она передается от матери к внучке через здоровую дочь. Симптомы гемофилии появляются в раннем возрасте и уменьшаются по мере взросления ребенка. Когда у пациента появляется синяк, много крови перекачивается под кожу, между мышцами и в суставы; когда он прикусывает язык, скрипит зубами, и т.д. Во многих случаях происходит сильное кровотечение и жизнь в опасности. Кровь переливается в крупные суставы (коленный, икроножный) и в них наблюдаются сильные изменения. Нарушения свертываемости крови являются основным отличительным признаком гемофилии от других видов кровотечений: если пациент берет кровь из вены и помещает ее в пробирку, она не свертывается в течение нескольких часов. Это связано с нехваткой белка в крови пациента, называемого антигемофильным глобулином. Гемофилия имеет А, В или болезнь Рождества и С (не считается истинной гемофилией). Пациенту следует остерегаться травм. Лечение: переливается свежая кровь или плазма; Переливание крови непосредственно от донора пациенту, использование концентратов, приготовленных из плазмы здорового человека, приносит большую пользу. При необходимости применяется хирургическое вмешательство.

Развитие гемофилии.

Гены, ответственные за его развитие, связаны с половой X-хромосомой. Поэтому болезнь передается по наследству только от женщин и всегда наблюдается у мужчин как болезнь. Женщины являются переносчиками болезни. Однако также сообщалось о рождении девочек с гемофилией. В таких случаях заболевают оба родителя заболевших девочек, т.е. заболел отец пациентки, а мать является носителем болезни. (4)

Выделяют три типа гемофилии:

- Гемофилия - рецессивная мутация в хромосоме А - X. При гемофилии А отмечается дефицит антигемофильного глобулина (фактора VIII). Это самый распространенный вид гемофилии, встречающийся в 80-85% случаев. При

уровне фактора VIII 5-20% наблюдается сильное кровотечение при травмах и хирургических вмешательствах.

- Гемофилия - это рецессивная мутация X-хромосомы, которая характеризуется дефицитом фактора Рождества (фактор IX). При этом виде гемофилии нарушается формирование пластины вторичной коагуляции.
- Гемофилия С (аутосомно-рецессивный или неполно проникающий тип наследственной передачи). Подобная патология может развиваться как у мужчин, так и у женщин. Отмечается дефицит фактора XI. Эта форма патологии распространена среди евреев-ашкенази.

Основными симптомами гемофилии являются кровотечения в суставах, мышцах и внутренних органах в случае спонтанного или травматического повреждения, даже при самых незначительных повреждениях. Заболевание начинает проявляться во второй половине первого года жизни или в начале второго года жизни. В редких случаях симптомы появляются после или сразу после рождения.

Симптомы гемофилии у подростков и взрослых - кровотечение после травм, особенно в суставах. Травмированные суставы увеличиваются в размерах, опухают и становятся очень болезненными. При гемофилии рецидивирующий гемартроз приводит к вторичным травмам суставов. В частности, развиваются контрактура и анкилоз. У пациента ограничивается количество пассивных движений, а при анкилозе наступает полная неподвижность сустава.

При гемофилии поражаются только крупные суставы, а мелкие суставы травмируются редко. По мере прогрессирования болезни увеличивается количество патологически измененных суставов. То есть травма нескольких суставов одновременно может привести к инвалидности у пациента в возрасте 15-20 лет.

Следует отметить, что заболевание поражает не только суставы, но и другие органы и анатомические образования. Могут возникнуть забрюшинные, подфасциальные и внутримышечные гематомы (синяки). Объем крови в гематоме может составлять от 0,5 до 3 литров.

В некоторых случаях гематомы при гемофилии могут раздавить нервы или кровеносные сосуды. В этом случае у пациента появляются сильные боли, симптомы ишемии, а также парез и паралич.

При тяжелых формах гемофилии пациент подвержен риску желудочно-кишечного и почечного кровотечения. Наблюдается рвота кровью, стул черный, жидкий. При кровотечении почек кровь выводится с мочой.

Больным гемофилией необходимо выполнять все рекомендации врача, чтобы своевременно не допустить кровотечений и гематом. Когда они обращаются к врачу с другими заболеваниями, они должны сказать своему врачу, что у них гемофилия. Пациенты всегда должны иметь при себе специальный паспорт с указанием типа заболевания, группы крови и резус-фактора.

Диагноз гемофилии ставится в присутствии неонатолога, генетика, гематолога и педиатра. Если у ребенка есть другие патологии, также необходимо проконсультироваться с другими специалистами: детским гастроэнтерологом, детским травматологом, оториноларингологом, неврологом и другими.

При планировании беременности родители из группы риска должны обратиться за медицинской и генетической консультацией. Анализ генеалогических данных, а также молекулярно-генетические исследования могут выявить носителя гемофилии. Иногда ставится пренатальный диагноз, при котором проводится биопсия хориона или амниоцентеза, а затем проводится ДНК-тест клеточного материала.

Осложнения гемофилии.

Возможные осложнения могут быть связаны с кровотечением, например анемия, гематомы, ложные опухоли и многое другое. Также есть осложнения со стороны иммунной системы: тромбоцитопения, появление ингибиторов свертывания крови.

На сегодняшний день идентифицировано более 4000 генетических заболеваний, а полигенные (многофакторные) заболевания составляют около 93% патологий человека. Генетические заболевания могут быть вызваны мутациями в аутосомных генах (фенилкетонурия) или генах половых хромосом (гемофилия).

В мышечной ткани есть два основных макроэргических соединения - АТФ и креатинфосфат, которые мышцы используют в качестве источника энергии в соответствии со своими потребностями. АТФ образуется в результате окислительного фосфорилирования тканей во время дыхания.

Креатинфосфат синтезируется из АТФ, когда потребность мышц в энергии снижается и сохраняется в резервном состоянии. При необходимости участвует в формировании АТФ из АДФ.

Количественное определение АТФ основано на простом разделении двух последних высокоэнергетических свободно связанных (лабильных) фосфорных кислот и фосфатного остатка креатинфосфата в кислой среде.

Сравнение количества неорганического фосфора до и после гидролиза означает, что его избыток связан с макроэргическим соединением мышц. Количество фосфора определяется по цветной реакции молибдата аммония в присутствии аскорбиновой кислоты.

Миоглобин (мио ... и глобин) - сложный белок. По составу и свойствам он похож на гемоглобин. Поскольку миоглобин может производить оксигемоглобин, он обеспечивает запас кислорода для работающих мышц. Структура была определена с помощью рентгеноструктурного анализа. Он состоит из одной полипептидной цепи.

Тропонин - это белок, присутствующий в скелетных и сердечных мышцах позвоночных, который связывается с нитями в мышечных волокнах и выполняет функции, регулирующие активность сокращения (сокращение и расслабление мышц). Механизмы действия, с помощью которых этот белок выполняет свою функцию, связаны с внутриклеточной концентрацией кальция. Система регуляции тропонина - одна из наиболее известных систем в физиологии и биохимии сокращения скелетных мышц. (3)

Основная роль тропонина в сокращении мышц зависит от его способности связывать кальций, поскольку этот белок является единственным компонентом тонких волокон в скелетных мышцах, который обладает этим свойством.

В отсутствие тропонина тонкие нити способны связываться и сокращаться с толстыми нитями независимо от внутриклеточной концентрации кальция, поэтому функция тропонина заключается в предотвращении сокращения в отсутствие кальция путем связывания с тропомиозином.

Таким образом, тропонин играет важную роль в обеспечении расслабления мышц, когда внутриклеточного кальция недостаточно, и в сокращении мышц, когда электрическая стимуляция нервов позволяет кальцию проникать в мышечные волокна.

В мышцах, втянутых в кости и сердце, сокращение мышц происходит из-за взаимодействия тонких и толстых нитей, которые скользят друг над другом.

В клетках этих мышц кальций необходим для возникновения актин-миозинового эффекта (тонкие и толстые филаменты), потому что места связывания актина для миозина «скрыты» тропомиозином и суставом. тропонин, который реагирует на кальций.

Ионы кальция из саркоплазматического ретикулума (эндоплазматического ретикулума мышечных волокон) связываются с субъединицей С тропонина,

нейтрализуя опосредованное тропонином торможение и вызывая сокращение мышц.

«Нейтрализация» ингибирования, вызванного субъединицей I, происходит после связывания кальция с единицей C, что создает конформационное изменение, которое распространяется между тремя подразделениями и позволяет им отделиться от молекул актина и тропомиозина. .

Это разделение между тропонином, тропомиозином и актином выявляет участки связывания миозина с актином. Затем сферические головки последних могут взаимодействовать с актиновыми волокнами и инициировать АТФ-зависимое сокращение, когда они перемещаются от одной нити к другой.

Таким образом, биохимические параметры гемофилии зависят в основном от тропонина и миоглобина. Когда их существующие признаки полностью сформированы, заболеваемость значительно снижается.

Список использованной литературы:

1. Бабуин, Л., Яффе, А. С. (2005). Тропонин: биомаркер, выбранный для обнаружения повреждения сердца. СМАЖ, 173 (10), 1191–1202.
2. Нишонбаев К.Н., Эшонкулов О.Е., Босимов М.Ш. Медицинская генетика Утверждена в качестве учебного пособия для студентов медицинских вузов

Министерства высшего и среднего специального образования Республики Узбекистан Ташкент - 2011

3. Коллинсон П., Стаббс П. и Кесслер А.С. (2003). Многоцентровая оценка сердечного тропонина Т, массы СК-МВ и диагностической ценности миоглобина для оценки пациентов с подозрением на острый коронарный синдром в рутинной клинической практике. Сердце, 89, 280–286.
4. Фарах К. и Рейнах Ф. (1995). Тропонинный комплекс и регуляция мышечного сокращения. FASEB, 9, 755–767.
5. Келлер, Т., Питц, Д., Цикас, С., Рот, А., Чиз, Э., Бикель, К.,... Бланкенберг, С. (2009). Чувствительный анализ тропонина I в ранней диагностике острого инфаркта миокарда. Медицинский журнал Новой Англии, 361 (9), 868–877.
6. Росс, М., Павлина, В. (2006). Гистология. Текст и атлас взаимосвязанных клеточной и молекулярной биологии (5-е издание). Липпинкотт Уильямс и Уилкинс.
7. Вакабаяши, Т. (2015). Механизм кальциевой регуляции мышечного сокращения. В поисках его структурных основ. Proc. Jpn. Acad. Ser. B, 91, 321–350.
8. Хусинов О.А. «Пособие для практических занятий по патологической физиологии» Ташкент «New Age Generation» 2008 г.