

Молекулярные основы и клинические аспекты недостаточности α 1-антитрипсина

Проскурина Мария Васильевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент Василькова Татьяна Владимировна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

α 1-Антитрипсин (A1AT) представляет собой гликопротеин, синтезирующийся главным образом в печени. A1AT обеспечивает 90% всей антипротеазной активности плазмы. Относится к семейству серпинов. Обеспечивает инактивацию высвобождающихся из лейкоцитов протеаз при реакциях неспецифической защиты организма. A1AT также относится к белкам острой фазы, обладая противовоспалительным действием.

Цель исследования

Изучить особенности строения и функционирования A1AT, молекулярные механизмы развития клинических проявлений дефицита фермента.

Материалы и методы

Изучение научной литературы: 1. Жигальцова, О.А. Дефицит α 1-антитрипсина: генетические основы, патогенез, клинические проявления / О.А. Жигальцова, Н.Н. Силивончик // Лечебное дело. – 2009. – №5(9). – С. 50 – 56. 2. Пузырев, В.П. Молекулярные основы и клинические аспекты недостаточности α 1-антитрипсина / В.П. Пузырев, В.Я. Савюк // Пульмонология. – 2003. – №1. – С. 105 – 115.

Результаты

Дефицит α 1-антитрипсина — распространенное наследственное заболевание, обусловленное сниженной концентрацией A1AT в сыворотке крови. Продукция A1AT кодируется Pi-геном 14-ой хромосомы. Pi-ген отличается полиморфизмом. Выделяют нормальные, дефицитные, нулевые аллели и аллели с измененными свойствами. Носительство мутации может быть асимптомным или манифестировать патологией легких, печени. Более редкими проявлениями дефицита A1AT являются поражение кожи, сосудов, почек, поджелудочной железы, кишечника. Панацитарная эмфизема – наиболее частое заболевание, обусловленное дефицитом A1AT. Курение является главным фактором риска более ранней и тяжелой манифестации эмфиземы. Лечение дефицита A1AT включает аугментационную терапию и хирургические методы.

Выводы

Развитие тяжелой патологии легких и печени у лиц с дефицитом A1AT – серьезное основание для внедрения скрининговой диагностики новорожденных. Раннее выявление дефицита позволит проводить профилактику наиболее частых патологий легких и печени. Это позволит человеку осознанно формировать свой образ жизни и выбирать род профессиональной деятельности.