

ВПЛИВ ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНІВ ГІСТОСУМІСНОСТІ НА РОЗВИТОК ЦЕЛІАКІЇ

Богданова Г.В., Гапієнко О.І., Радченко І.П., Турова Л.О.

СумДУ, кафедра педіатрії з курсом медичної генетики

Сумська обласна дитяча клінічна лікарня

Целіакія як одна з хронічних інвалідизуючих хвороб є актуальною проблемою у клінічній педіатрії, що зумовлено зростанням її поширеності, складністю патогенезу, труднощами діагностики, поліморфізмом клінічної картини, формуванням хронічних як гастроентерологічних, так і позакишкових форм захворювань. Целіакія – це генетично детерміноване захворювання з порушення травлення, викликане пошкодженням ворсинок тонкої кишки деякими харчовими продуктами, що містять певні білки - глютен (він же гліадин) і близькими до нього білками зернових (авенін, гордеїн та ін) - в таких продуктах, як пшениця, жито, солод, ячмінь і овес.

Раніше вважалося, що целіакія зустрічається досить рідко - з частотою 1:3000. Сучасні скринінгові дослідження населення показали, що ген, відповідальний за схильність до целіакії, зустрічається досить часто - приблизно у 0,5-1% населення. Типова целіакія з важкими порушеннями всмоктування дійсно зустрічається рідко. У переважній більшості виявляються позакишкові маніфестації: залізодефіцитна анемія, афтозний стоматит, дерматит Дюрінга, остеопороз, маленький зріст, затримка статевого розвитку, безпліддя, інсулінозалежний діабет та ін. Подібна прихована і субклінічна форми зустрічаються приблизно на порядок частіше, ніж типова класична целіакія.

Згідно з літературними даними частота целіакії в різних країнах має суперечливий характер. Целіакія - найбільш часта генетична хвороба в Європі. В Італії приблизно 1 людина з 250, в Ірландії - 1 з 300 страждають на целіакію. У осіб китайського, японського і африканського походження хвороба виявляється вкрай рідко. У США целіакія виявлена частотою 1 на 4700 жителів. Недавнє дослідження крові на антигіла, проведене незалежною організацією Червоного Хреста, дає іншу оцінку: і серед євроамериканців хвороба також зустрічається з частотою 1 на 250. До групи ризику з розвитку целіакії належать родичі першої лінії родства, з частотою захворюваності від 2 до 12%. У однойцевих близнят частота досягає 70%. Встановлений зв'язок целіакії з генами II класу головного комплексу гістосумісності, а саме з гетеродимерами HLA-DQ2 (DQB1 201, DQA1 501) та HLA-DQ8 (DQB1 302, DQA1 301). Реалізація генетичної схильності відбувається під впливом різних зовнішніх факторів, а саме: тривалість грудного вигодовування, терміни введення глютен- вмісних продуктів, кількість спожитого глютену, вірусні інфекції і т. ін. Іноді хвороба проявляється або стає активною при певних обставинах - після хірургічного втручання, пологів, важкого емоційного стресу, під час вагітності. Типові гетеродимери зустрічаються у 98,9% хворих целіакією в Северній Європі, що вказує на значну роль генетичних досліджень в діагностиці захворювання. Однак за результатами HLA типування у різних країнах світу, частота DQ2/DQ8 у хворих не однакова. Так в скандинавських країнах аллель DQ2 визначається в 90-95% випадків, в Ізраїлі - у 80%, в Казахстані - лише в 62%. В Росії проводились поодинокі генетичні дослідження з діагностики целіакії. На основі дослідження проведеного в місті Томск, HLA- маркери целіакії виявлені у 80% хворих. Найбільш частіше реєструвались алелі DQA1 501 (45%) та комбінація HLA-DQA1 501 B1 20 (29,7%), котра, разом з HLA-DQA1 301, домінувала при типовій формі целіакії. Відповідно до результатів дослідження, що проводились у Москві алелі HLA-DQ2 (DQB1 02) та DQB1 03 виявлялись з однаковою частотою (75%). Дані не відповідають отриманим результатам європейських досліджень, можливо це національна особливість, що обумовлює необхідність продовження досліджень генетичних маркерів целіакії особливо на території України. Ключовим моментом у лікуванні целіакії є дієтотерапія, а саме пожиттєве дотримання безглютенової дієти. В Україні існує низка медико-соціальних проблем, що пов'язані із відсутністю різноманітних продуктів харчування, інформації на етикетках, дорожнечою.

Таким чином, вітчизняні та іноземні джерела літератури з досліджуваної нами проблеми та особисті дані свідчать про необхідність генетичного обстеження хворих на целіакію дітей із поглибленим вивченням клінічного стану, проведенням біохімічного, імунологічного досліджень, що важливо як для діагностики, так і для розробки лікувально-профілактичних заходів.