

инфекционных болезней, например, чума, холера, дифтерия, или быть неинфекционными, связанными с геохимическими особенностями среды: эндемический зоб (при недостатке йода в питьевой воде и продуктах питания); флюороз (при избытке фтора в почве и питьевой воде); кариес зубов (при недостатке фтора); анемия (при дефиците железа); эндемическая подагра (при избытке молибдена); урсовая болезнь (при дефиците кальция, калия и натрия и избытке стронция и бария) [2].

В.И. Вернадский, а позднее А.П. Виноградов установили, что химический состав организмов связан с химическим составом земной коры, что обусловлено эволюцией. В процессе эволюционного развития организм вырабатывает способность к избирательному поглощению определенных химических элементов, их избирательной концентрации в определенных органах и тканях и элиминации. Такие способности организма реализуются в процессе обмена веществ с окружающей средой. Обмен осуществляется через биогеохимические пищевые цепи. Особенно существенное значение для жизни организмов имеют пороговые концентрации химических элементов, за пределами которых происходит срыв регулирующих функций организма, и в результате этого возникает эндемическая болезнь.

Садковская И. Ю.
БОЛЕЗНЬ ОСЛЕРА-РАНДИО-ВЕБЕРА
Харьковский национальный медицинский университет,
кафедра анатомии человека
Научный руководитель – асс. Сазонова О. Н.

Одним из наследственных заболеваний, не связанных с нарушением обмена веществ, при котором может наблюдаться формирование цирроза печени, является болезнь Ослера-Рандю-Вебера. Болезнь Ослера-Рандю-Вебера (наследственная геморрагическая телеангиоэктазия) - это наследственное заболевание, характеризующееся трансформацией мелких сосудов в множественные телеангиоэктазии с локализацией на коже, слизистых и серозных оболочках, а также наличием артериовенозных шунтов во внутренних органах и аневризм, и проявляющееся кровоточивостью. Первое описание болезни принадлежит Н. G. Satton (1864), которое было позднее дополнено французским врачом Н. J. L. M. Rendu (1844-1902); английским врачом F. P. Weber (1863-1962) и канадским врачом W. Osler (1849-1919). Эпидемиология: Заболевание встречается во всех расовых и этнических группах с одинаковой частотой у мужчин и женщин.

Этиология: Болезнь Ослера-Рандю-Вебера наследуется по аутосомно-доминантному типу. За развитие болезни ответственны два гена. Первый ген, ответственный за эндоглин (ENG), располагается на хромосоме 9q33-q34. Второй ген, ответственный за активиноподобный рецептор для фермента киназы - 1(ALK1), расположен на хромосоме 12q13.

Патогенез: Мутация упомянутых генов, участвующих в восстановлении тканей и ангиогенезе, приводит к развитию дефектов соединений и дегенерации эндотелиальных клеток, слабости периваскулярной соединительной ткани, что является причиной дилатации капилляров и посткапиллярных венул и патологической васкуляризации, проявляющейся телеангиоэктазиями и артериовенозными шунтами. Болезнь клинически проявляется чаще в возрасте после 20 лет, но первые признаки могут появляться и в первые годы жизни. Телеангиоэктазии обычно локализуются на слизистой оболочке носа, губ, десен, языка, щек, желудочно-кишечного, респираторного и мочевого тракта, на коже волосистой части головы, лица, конечностей, туловища, а также на конъюнктиве и под ногтями. Кожа при этом имеет цвет от ярко - красного до темно - фиолетового.

Типичная телеангиоэктазия имеет размер менее 5 мм и при надавливании бледнеет. При поражении печени, вследствие сброса крови из печёночных артерий через артериовенозные шунты в бассейн портальной вены, формируется портальная гипертензия и возможно развитие цирроза печени. Артериовенозные шунты могут приводить к артериальной гипертензии и сердечной недостаточности. Главным симптомом болезни являются частые, спонтанные, усиливающиеся с возрастом кровотечения из патологических сосудов.

Диагноз наследственной геморрагической телеангиоэктазии может быть установлен на основании любых трёх критериев: - множественные телеангиоэктазии на характерных участках (губы, ротовая полость, нос, ушные раковины); - повторяющиеся спонтанные кровотечения; - висцеральные поражения - телеангиоэктазии в желудочно - кишечном, респираторном трактах (с кровотечениями или без) артериовенозные шунты в лёгких, печени, головном мозге и позвонках; - семейный характер заболевания. При частых и обильных кровотечениях развивается постгеморрагическая анемия; при артериовенозных шунтах - эритроцитоз, повышенное содержание гемоглобина в крови.

Лечение: В последние десятилетия отмечен значительный прогресс в медицинской генетике, что позволило расширить представление о характере наследования всевозможных заболеваний, в исходе которых может развиваться цирроз печени. Благодаря уточнению влияния факторов внешней среды на проявляемость мутантных генов, стали намного яснее пути лечения, а самое главное - профилактика наследственных заболеваний. В перспективе большие надежды в отношении курабельности пациентов с наследственно-детерминированными заболеваниями возлагаются на генную инженерию, под которой подразумевается направленное вмешательство в структуру и функционирование генетического аппарата - удаление или исправление мутантных генов, замена их нормальными.

Но самой важной задачей продолжает оставаться профилактика наследственных заболеваний, в т. ч. в исходе которых может сформироваться цирроз печени. Своевременное предупреждение появления на свет больных детей возможно посредством мониторинга, который должен осуществляться через медико-генетические консультации и диагностические центры с участием врача - гепатолога.

Саенко М.О.

РАЗВИТИЕ ГОЛОВНОГО МОЗГА РЕБЕНКА

Харьковский национальный медицинский университет

кафедра нормальной анатомии человека

Научный руководитель: Рыженкова И. В.

Для нормального функционирования детского организма свойственно опережающее развитие нервной системы и головного мозга. Головной мозг новорожденного имеет массу в пределах от 380 до 400 г., к 3-5 годам она увеличивается в размерах примерно в три раза до 1100-1200 г., и к 7 годам достигает 1250-1300 г, приближаясь к массе мозга среднестатистического взрослого человека. До подросткового возраста увеличение размеров головы находится в соответствии с увеличением размеров массы мозга. Далее размеры головы начинают опережать в развитии размеры мозга, так как, в это время происходит активное развитие костной ткани черепа и мозгу становятся присущи характерные для черепа взрослого человека очертания.

Активное развитие головного мозга у ребенка сопровождается быстрым развитием многих его функций. Это осуществляется благодаря пирамидным клеткам мозга, которые к возрасту 2,5 года соответствуют размерам, формам и функциям взрослого человека. К 6-7 годам мозг развит настолько, что ребенок мог бы успешно обучаться в школе.