

## ОБЗОРИ

### ГЕНЕТИКА В РЕВМАТОЛОГИЯТА

Р. Шумналиева и Зл. Коларов

Клиника по ревматология, МУ – София

**Резюме.** Генетичните фактори и факторите на околната среда имат съществено участие в етиопатогенезата на аутоимунните ревматични заболявания. Гените влияят на ензимната активност и синтеза на цитокини, кодират рецепторни активатори и т.н. Носителството на определени гени не само предопределя развитието на дадена болест, нейната клинична изява и начина на протичане, но влияе и върху ефекта от провежданото лечение. Обзорът има за цел да разясни основните генетични понятия, които имат отношение към предиспозицията към основните ревматични болести, като законите на Мендел, пенетрантност и експресивна вариабилност, фенкопия и генетични варианти.

**Ключови думи:** генетика, дезоксирибонуклеинова киселина, ревматични заболявания

### ВЕНОЗНО ПРИЛОЖЕНИЕ НА ИМУНОГЛОБУЛИНИ ПРИ АВТОИМУННИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ – МЕХАНИЗЪМ НА ДЕЙСТВИЕ

К. Яблански<sup>1</sup>, Ст. Владева<sup>2</sup> и П. Петрова<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Клиника по кардиология и ревматология, МБАЛ „Св. Панталеймон” – Плевен

<sup>2</sup>Медицински университет – Ст. Загора

<sup>3</sup>Лаборатория по клинична имунология, УМБАЛ „Д-р Г. Странски” – Плевен

**Резюме.** Интравенозният имуноглобулинов препарат (IVIg) е кръвен биопродукт, получен от серума на 1000 – 15 000 здрави донори. Той съдържа имунни антитела и автоантитела. Естествените автоантитела имат значение за подпомагане възстановяването на нарушената имунна регулация. Имуномодулиращото и противовъзпалителното действие на IVIg се проявява с различни механизми на действие – повлияване на имунните процеси посредством вариабилните F(ab')<sub>2</sub> региони, свързване на Fc фрагментите с различни Fc рецептори, комплементарно свързване на различни Fc фрагменти с рецепторите. IVIg съдържа широк набор от антиидиотипни антитела, които свързват комплементарно патогенните автоантитела. IVIg има капацитета да инактивира автореактивните Т-клетки, пречейки на взаимодействието им с антиген-представящите клетки. Под влиянието на IVIg се възстановява балансът на цитокините. Отделните механизми действат с различна значимост при различни условия.

**Ключови думи:** механизъм на действие, венозни имуноглобулини, аутоимунни заболявания, имунотерапия

### АКТУАЛНИ ВЪЗМОЖНОСТИ И ПЕРСПЕКТИВИ НА БИОЛОГИЧНИТЕ СРЕДСТВА В ЛЕЧЕНИЕТО НА СИСТЕМНИТЕ ВАСКУЛИТИ. I. БИОЛОГИЧНИ СРЕДСТВА ПРИ СИСТЕМНИТЕ ВАСКУЛИТИ НА МАЛКИТЕ СЪДОВЕ

Д. Димов

Военномедицинска академия – София

**Резюме.** Обзорът представя досегашните данни за използването на биологичните средства при лечението на системни васкулити на малките съдове. Прилагани са при рефрактерни към конвенционалната терапия или рецидивирали васкулити. Преобладаващо благоприятни резултати при

индуциране на ремисия са получени с TNF- $\alpha$  инхибитора инфликсимаб и анти-CD52 МАТ алемтузумаб при ANCA-асоциираните васкулити – AAV (грануломатоза на Wegener, микроскопски полиангиит, синдром на Churg-Strauss) и особено с анти-CD20 МАТ ритуксимаб при AAV и криоглобулинемичен васкулит, което позволява намаляване или прекратяване приема на кортикостероиди и/или имunosупресори. По-малко изяснени са възможностите им като поддържаща терапия, особено в дългосрочен мащаб.

**Ключови думи:** биологични средства, ANCA-асоциирани васкулити, криоглобулинемичен васкулит

## **МЯСТО НА ТЕРМОГРАФИЯТА В РЕВМАТОЛОГИЧНАТА ПРАКТИКА**

**Д. Калинова и Р. Рашков**

Клиника по ревматология, МУ – София

**Резюме.** Термографията е диагностичен метод, който създава карта на инфрачервен модел на изображение на тялото. Човешкото тяло излъчва инфрачервени лъчи, като по този начин се осъществява един от механизмите на топлообмен между повърхността на тялото и околната среда. Излъчваните инфрачервени лъчи от повърхността на кожата могат да се регистрират чрез термограф, като така се получава термограма. Температурата на кожата отразява състоянието в структурата на кожните съдове, както и промените в регулацията на съдовия тонус. Промяната в кожната температура е резултат от различни патологични процеси. В ревматологичната практика термографията е недостатъчно проучен метод, който може да подпомага диагнозата на различни заболявания (артрити, активизирана остеоартроза, синдром на Рейно, рефлексна симпатикова дистрофия, склеродермия, мекотъканен ревматизъм, фибромиалгия, болест на Rayet). Термографията може да се използва при проследяване ефекта от приложеното локално или системно лечение.

**Ключови думи:** термография, диагностичен метод, лечение

## **ОРИГИНАЛНИ СТАТИИ**

### **ORIGINAL ARTICLES**

#### **АСОЦИАТИВНО ПРОУЧВАНЕ НА ФУНКЦИОНАЛЕН ПОЛИМОРФИЗЪМ В ГЕНА ЗА ТРАНСФОРМИРАЦИЯ РАСТЕЖЕН ФАКТОР- $\beta$ 1 ПРИ СИСТЕМЕН ЛУПУС ЕРИТЕМАТОДЕС В БЪЛГАРСКАТА ПОПУЛАЦИЯ**

**И. Манолова<sup>1</sup>, М. Иванова<sup>2</sup>, Е. Александрова<sup>3</sup>, Л. Митева<sup>4</sup>, Р. Стоилов<sup>2</sup>, Р. Рашков<sup>2</sup>,  
С. Станилова<sup>4</sup> и М. Гълъбова<sup>3</sup>**

<sup>1</sup>Катедра „Здравни грижи“, МФ, ТУ – Стара Загора

<sup>2</sup>Клиника по ревматология, УМБАЛ „Св. Ив. Рилски“ – София

<sup>3</sup>Катедра „Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика“, МФ, ТУ – Стара Загора

<sup>4</sup>Катедра „Обща и клинична патология“, МФ, ТУ – Стара Загора

**Резюме.** Целта на проучването беше да изследваме ролята на промоторен полиморфизъм –509С/Т в TGFB1 гена за предразположението към системен лупус еритематодес (СЛЕ) и конкретните клинични прояви на заболяването в българската популация. 149 лупусно болни и 134 здрави контроли бяха генотипизирани по този полиморфен маркер чрез анализ на полиморфизъм по дължината на рестриционните фрагменти след PCR реакция (RFLP-PCR). Макар установените алелни честоти по полиморфизма –509С/Т сред пациенти със СЛЕ и при здравите контроли да бяха сходни, при

пациентите беше наблюдавана по-висока честота на хетерозиготния генотип (53%) с близка до статистическата значимост в сравнение със здравите контроли (42%) с OR = 1.52; 95% CI, 0.96÷2.59, P = 0.059. При болните с хематологични прояви беше установена значимо по-висока честота на хетерозиготния генотип (60%) в сравнение с тези без хематологични прояви (38%) с OR = 2.41; 95%CI: 1.1÷5.32; p = 0.016. Носителството на хетерозиготния генотип бе асоциирано и с наличие на анти-двДНК (OR = 2.108; 95%CI: 1.033÷4.295; p = 0.04). В заключение, -509C/T полиморфизмът в TGF- $\beta$ 1 гена влияе върху генетичното предразположение към СЛЕ и клиничните изяви на заболяването в българската популация, което го определя като един от генетичните фактори, допринасящи за клиничното разнообразие на заболяването.

**Ключови думи:** генен полиморфизъм, СЛЕ, TGF- $\beta$ 1

## СЪДЪРЖАНИЕ

Препоръки на ASAS/EULAR за лечение на анкилозиращ спондилит, актуализирани през 2010 г.....5

### ОБЗОРИ

*Р. Шумналиева и Зл. Коларов.* Генетика в ревматологията .....17

*К. Яблански, Ст. Владева и П. Петрова.* Венозно приложение на имуноглобулини  
при автоимунните заболявания – механизъм на действие .....27

*Д. Димов.* Актуални възможности и перспективи на биологичните средства  
в лечението на системните васкулити I. Биологични средства при системните  
васкулити на малките съдове.....33

*Д. Калинова и Р. Рашков.* Място на термографията в ревматологичната практика .....43

### ОРИГИНАЛНИ СТАТИИ

*И. Манолова, М. Иванова, Е. Александрова, Л. Митева, Р. Стоилов, Р. Рашков,  
С. Станилова и М. Гълъбова.* Асоциативно проучване на функционален полиморфизъм  
в гена за трансформиращия растежен фактор- $\beta$ 1 при системен лупус еритематодес  
в българската популация .....52