

## Ийлдэсний креатин киназын ихэссэн түвшин

Ц.Энхжаргал

38 настай эрэгтэй гиперлипидемийг эмчлүүлэхээр эмнэлэгт ханджээ. Өвчтөн өдөрт 2 хайрцаг тамхи татдаг, цусны даралт 136/99 ммHg, биеийн жингийн индекс 29 кг/м<sup>2</sup> байсан боловч гиперлипидемийн клиникийн шинж алга байв. Түүний эцэг 55 насандаа миокардын инфарктаар нас барсан байна. Лабораторийн шинжилгээгээр холестерин хэмжээ 6.5 ммоль/л (лавлагаа хэмжээ 3.7–7.0 ммоль/л), ӨНЛ-ийн концентраци 0.8 ммоль/л (лавлагаа хэмжээ 0.7–1.8 ммоль/л), триглицерид 6.1 ммоль/л (1.7 ммоль/л-ээс бага) гарсан нь бодисын солилцооны хамшинж байж болохоор харагдаж байв. Өвчтөнд гиперлипидемийг урьдчилан сэргийлэх зорилгоор амьдралын хэв маягаа өөрчлөх, мөн статин хэрэглэх зөвлөгөө өгсөн байна (1). Статин хэрэглэж эхлэхийн өмнөх биохимийн шинжилгээгээр ийлдсэн дэхь креатин киназийн идэвхи 889 Н/л (лавлагаа хэмжээ 24–195 Н/л), АЛТ-ийн идэвхи 61 Н/л (лавлагаа хэмжээ 50 Н/л-ээс бага), нийт билирубины хэмжээ 13 мкмоль/л (лавлагаа хэмжээ 14 мкмоль/-ээс бага), шүлтлэг фосфатаз 95 Н/л (лавлагаа хэмжээ 150 Н/л-ээс бага), ГГТ 49 Н/л (лавлагаа хэмжээ 50 Н/л-ээс бага), бусад үзүүлэлтүүд (бөөрний үйл ажиллагааны үзүүлэлтүүд, цусны эсүүдийн тоо, ийлдсэн дэхь витамин В12, фолийн хүчил, уургийн фракцууд, Ц-урвалжит уураг болон бамбай булчирхайн үзүүлэлтүүд) хэвийн хэмжээнд байв. Бодисын солилцооны шинжилгээний дүнгээр сийвэн болон шээсний амин хүчил болон цусан дахь карнитины хэмжээ хэвийн түвшинд байгаа нь тогтоогдсон байна. Үзлэгийн үеэр өвчтөн хөл султай нь ажиглагдсан ба мэдрэлийн эмчийн үзлэг, электромиографийн шинжилгээ болон удам зүйчийн дүгнэлтээр хөдөлгөөний мэдрэлийн удамшлын эмгэг болох нь оношлогджээ. Гэр бүлийн түүхийн асуумжаар өвчтөний ээж нь 30 насандаа хөлний булчингийн сулралтай гэж оношлогдсон бол түүний 48 настай ах, мөн 36 настай эх нэгтэй эрэгтэй дүү нь хэвийн байв.

**Хэлцэмж**

Креатинкиназийн ихэссэн хэмжээний учрыг олох үзлэг шинжилгээний үеэр хөдөлгөөний мэдрэлийн удамшлын эмгэг оношлогдсон нь КК-ийн идэвхи ихэссэн тохиолдолд үнэлгээ

дүгнэлт өгөхдөө анхааралтай хандах шаардлагатайг харуулж байна. Ийм тохиолдолд хэрэгжүүлэх алхмуудыг Куриакидес ба бусад (2) боловсруулсан ба үүнд мэдрэл-булчингийн бус шалтгаан(статин эм зэрэг) болон булчингийн эмгэгийн бус шалтгааныг хасах, мэдрэл-булчингийн эмгэгийн гэр бүлийн түүхийг тодруулах, КК-ийн идэвхи лавлагаа хэмжээний дээд хязгаараас 1.5 дахин ихэссэн байх зэрэг орсон байна.

КК нь булчингийн гэмтлийн хамгийн мэдрэмтгий үзүүлэлт юм. Креатин киназ нь булчингийн цитоплазм болон миофибрилд агуулагддаг ба булчингийн үйл ажиллагаанд шаардлагатай энергийн эх үүсвэр болох АТФ-ын үүсэх урвалын катализатор болдог(3). Цусан дахь КК-ийн идэвхи биеийн эрчимтэй дасгал, булчингийн өрөвсөл, халдварт миопати, бодисын солилцооны миопати, дотоод шүүрлийн миопати, зарим төрлийн эмийн нөлөө, их хэмжээний архи уусан зэрэг тохиолдолд ихсэж болно.

Өвчтөнд илэрсэн хөдөлгөөний мэдрэлийн удамшлын эмгэгийн шинж тэмдэг нь 20 насны дотор илэрдэг ба өвчин цаашид аажмаар эрчимждэг байна. Гэвч өвчний эхлэх хугацаа, явц, хэлбэр нь эмгэгийг тодорхойлох ген болон түүний мутацийн хэлбэрээс хамаардаг(4). Дээрх эмгэг нь хоёр үе дамжин илэрч байгаа тул эмгэгийн удамшлын хэлбэр нь аутосомын доминант байх магадлалтай боловчтөний ах болон эрэгтэй дүүд нь уг эмгэг илрээгүй тул Х-хромосомтой холбоогүй юм. Өвчтөний биохимийн шинжилгээгээр ГГТ зэрэг элэгний үйл ажиллагааны үзүүлэлтүүд хэвийн байсан нь аланин аминотранс-феразийн бага зэрэг ихэссэн хэмжээ нь элэгний бус харин булчингийн эмгэгээс үүсэлтэй байх боломжтойг илтгэж байна.

**Тохиолдлын судалгааны дараа хариулах асуулт**

1. Цусан дахь креатин киназийн хэмжээ ямар тохиолдолд ихэсдэг вэ?
2. Креатин киназ нь бодисын солилцоонд ямар үүрэг гүйцэтгэдэг вэ?
3. Өвчтөний гэр бүлийн түүх, мөн түүний креатин киназийн ихэссэн хэмжээн дээр үндэслээд ямар онош санал болгох вэ?

**Ном зүй**

1. Joint British Societies. JBS 2: Joint British Societies' guidelines on prevention of cardiovascular disease in clinical practice. Heart 2005;91(Suppl 5):v.1–52.
2. Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J, Sacconi S, Siciliano G, Vilchez JJ, Hilton-Jones D. EFNS guidelines on the diagnostic approach to pauci- or asymptomatic hyperCKemia. Eur J Neurol 2010;17:767–73.
3. Bessman SP, Carpenter CL. The creatine-creatine phosphate energy shuttle. Ann Rev Biochem 1985;54:831–62.
4. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. Lancet Neurol 2009;8:654–67.