

**Громадська організація  
«Київський медичний науковий центр»**

**ЗБІРНИК ТЕЗ НАУКОВИХ РОБІТ**

УЧАСНИКІВ МІЖНАРОДНОЇ  
НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ

**«ОХОРОНА ТА ЗАХИСТ ЗДОРОВ'Я ЛЮДИНИ  
В УМОВАХ СЬОГОДЕННЯ»**

**5–6 листопада 2021 р.**

Київ  
2021

## ЗМІСТ

### НАПРЯМ І. АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ ПРАКТИЧНОЇ МЕДИЦИНИ

- Абрагамович У. О., Гута С. І., Циганик Л. В., Романюк О. Т.  
ПОШИРЕНІСТЬ ЦИТОМЕГАЛОВІРУСНОЇ ІНФЕКЦІЇ  
ТА М. Е. ЕПШТЕЙНА-І. БАРР ІНФЕКЦІЇ У ХВОРИХ  
НА СИСТЕМНИЙ ЧЕРВОНИЙ ВОВЧАК..... 5
- Вовк С. М., Ващенко В. В.  
ДИЗАЙН ВИКЛАДАННЯ ІСТОРІЇ МЕДИЦИНИ  
ДЛЯ СТУДЕНТІВ МЕДИЧНИХ ЗАКЛАДІВ..... 9
- Вовк С. М., Кулікова М. В.  
АНАЛІЗ ПРОФІЛАКТИЧНИХ ЗАХОДІВ АРТЕРІАЛЬНОЇ  
ГІПЕРТЕНЗІЇ СЕРЕД ДОРΟΣЛОГО НАСЕЛЕННЯ НА ПРИКЛАДІ  
КЗ «ЦПМСД № 3 М. МАРІУПОЛЯ»..... 11
- Голюк Є. Л., Пшеничний Т. Є., Бондарев Г. Г., Сауленко К. О.  
ОЦІНКА ЕФЕКТИВНОСТІ ВИКОРИСТАННЯ ЗБАГАЧЕНОЇ  
ТРОМБОЦИТАМИ ПЛАЗМИ (PRP) У ПАЦІЄНТІВ  
З ОСТЕОАРТРОЗОМ КОЛІННОГО СУГЛОБА..... 14
- Ластівка І. В., Анцупова В. В., Заярна Л. П.  
ВИПАДОК ПІЗНЬОЇ ДІАГНОСТИКИ АХОНДРОПЛАЗІЇ..... 17
- Ластівка І. В., Анцупова В. В., Заярна Л. П.  
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНІ АСПЕКТИ СИНДРОМУ НУНАН..... 23
- Ростока-Резнікова М. В., Товт-Коршинська М. І., Тернушак Т. М.  
ОСОБЛИВОСТІ ЖИРНОКИСЛОТНОГО СКЛАДУ ЛІПІДІВ  
МЕМБРАН ЕРИТРОЦИТІВ І СИРОВАТКИ КРОВІ У ХВОРИХ  
НА БРОНХІАЛЬНУ АСТМУ СЕРЕДНЬОЇ ВАЖКОСТІ,  
ПОЄДНАНУ З ФУНКЦІОНАЛЬНОЮ ДИСПЕПСІЄЮ..... 27
- Тещук В. Й., Тещук Н. В., Руських О. О.  
РЕЗУЛЬТАТИ КЛІНІЧНОГО ЗАСТОСУВАННЯ ПІОТРИАЗОЛІНУ  
В КОМПЛЕКСНОМУ ЛІКУВАННІ ПАЦІЄНТІВ  
З ГОСТРИМИ ПОРУШЕННЯМИ МОЗКОВОГО КРОВООБІГУ  
ЗА ІШЕМІЧНИМ ТИПОМ..... 31
- Устименко О. І.  
АНАЛІЗ БАГАТОЧИСЕЛЬНИХ ЗВ'ЯЗКІВ СОНОГРАФІЧНИХ  
ПАРАМЕТРІВ НИРОК ІЗ АНТРОПО-СОМАТОТИПОЛОГІЧНИМИ  
ПОКАЗНИКАМИ ПРАКТИЧНО ЗДОРОВИХ  
ЧОЛОВІКІВ РІЗНИХ СОМАТОТИПІВ..... 35

### Література:

1. Platelet-Rich Plasma Regenerative Medicine: Sports Medicine, Orthopedic, And Recovery Of Musculoskeletal Injuries. / [ Lana, J.F.S.D., Andrade Santana, M.H., Dias Belangero, W., Malheiros Luzo, A.C.] Springer 2014. 360p
2. Treatment Of Osteoarthritis Of The Knee Evidence-Based Guideline 2nd Edition. Adopted by the American Academy of Orthopaedic Surgeons Board of Directors May 18, 2013
3. Practical guidelines for using PRP in the orthopaedic office. / [Santo F. Martinez, M.D. ] American Academy of Orthopaedic Surgeons. September 10, 2010. www.aaos.org
4. The effect of L-PRP and PPP on metabolic polarization of human monocytes in vitro. 2-nd International scientific conference "Microbiology and immunology-the development outlook in the 21-st century", (Київ, 14.04.2016 – 15.04.2016) P. 141-142

**Ластівка І. В.**, кандидат медичних наук, доцент,  
доцент кафедри педіатрії та медичної генетики  
*Буковинський державний медичний університет*

*м. Чернівці, Україна*

**Анцупова В. В.**, кандидат медичних наук,  
доцент кафедри патофізіології

**Заярна Л. П.**, кандидат медичних наук,  
доцент кафедри патофізіології

*Національний медичний університет імені О. О. Богомольця*  
*м. Київ, Україна*

### **ВИПАДОК ПІЗНЬОЇ ДІАГНОСТИКИ АХОНДРОПЛАЗІЇ**

Ахондроплазія (АП) (ОМІМ №100800) – захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування з повною пенетрантністю, виявляється при народженні та є найбільш частою причиною карликовості, Поширеність АП становить 1:10 000-40 000 немовлят, зустрічається однаково часто серед чоловіків та жінок незалежно від расової приналежності. Характеризується системним ураженням скелету з порушенням

енхондрального остеогенезу, карликовістю, ураженням дихальної системи внаслідок деформації грудної клітки та хребта, вкороченням кінцівок при звичайній довжині тулуба, деформацією нижніх кінцівок [1, с. 197; 5, с.2; 7, с.2].

Виникає АП внаслідок мутацій в гені *FGFR3* (fibroblast growth factor receptor-3), розташованого в 16-му районі короткого плеча 4 хромосоми (4p16.3), що призводить до порушення механізму енхондральної осифікації. Ген кодує рецептор чинників росту фібробластів типу 3 та відповідає за вироблення білку, що міститься на поверхні клітин, які належать до різних типів тканин, включаючи хрящову. В нормі білок відповідає за сигнали від хімічних сполук, що зветься факторами росту і стимулюють зростання та дозрівання клітин. Пов'язані з АП мутації *FGFR3* – це мутації посилення функції, які викликають незалежну активацію білка *FGFR3*. Така постійна активація білка *FGFR3* гальмує проліферацію хондроцитів в ростовій пластинці та призводить до вкорочення трубчастих кісток, а також аномального формування інших кісток. 99% випадків АП зумовлені двома мутаціями, при яких відбувається пошкодження 1138 нуклеотиду гену *FGFR3* з заміною гуаніну на аденін або на цитозин. Нові мутації гуаніна в 1138 положенні гена *FGFR3* стаються виключно в статевих клітинах батька, їх частота збільшується з віком батька [2, с.481; 7, с.3]. Генетичні аберації в інших ділянках гена *FGFR3* призводять до розвитку більш легких форм порушення розвитку скелету, в т.ч. гіпохондроплазії [1, с.198]. Окрім того, з мутаціями *FGFR3* пов'язують виникнення фенотипів інших форм карликовості, які вимагають проведення диференційної діагностики [3; 5, с.2].

Вже при народженні у дітей з АП спостерігається відставання у зрості, стигми дизембріогенезу (переважання мозкової частини черепа над лицевою, випуклість чола, сидлоподібне перенісся). Усі трубчасті кістки потовщені, вигнуті, бугристі, відмічається варусна та вальгусна деформація, що прогресує при ранньому навантаженні на нижні кінцівки. Вже на перших місяцях життя видно широкі долоні, вкорочені, практично однакової довжини II-V пальці, перший палець довший за інші, долоня у формі тризуба, широкі та короткі кисті та стопи. Діти, які страждають на АП, відстають у фізичному розвитку, пізно починають тримати голову (після 3-х міс), сидіти (після 8-ми міс), ходити (в 1,5-2

роки). Вже на першому році з'являється кіфоз в поперековому відділі хребта. По мірі росту дитини вкорочення кінцівок стає більш помітним. Для дітей, які страждають на АП, характерні порушення дихання із-за особливостей будови обличчя, великих мигдаликів, невеликої грудної клітки, що обумовлює хронізацію та запальний процес органів дихання з кволим перебігом та розвитком дихальної недостатності. Пацієнти мають схильність до ожиріння, особливо в старшому віці. Інтелектуальний розвиток дітей практично не страждає. Ріст дорослих не перевищує 130 см для чоловіків та 124 см – для жінок. Тривалість життя наближена до звичайної.

Постановка діагнозу не викликає утруднень із-за виражених відхилень, характерних для захворювання, а також уповільнення росту. Відповідно до рекомендацій Американської академії педіатрії та генетики (1995), основними в обстеженні та веденні хворих с АП є наступні моменти:

1. Антропометрія щомісячно впродовж першого року життя, в подальшому – контроль росту та обводу голови з використанням стандартизованих кривих для хворих з АП. Визначення довжини верхнього сегменту до нижнього.

2. Якщо тім'ячка дуже широкі, обвід голови збільшується дуже швидко або виникають ознаки гідроцефалії, слід провести УЗД головного мозку.

3. Динамічне спостереження неврологом.

4. МРТ/КТ з дослідженням потиличного отвору черепа для оцінки важкості гіпотонії або виключення можливості компресії спинного мозку. МРТ-дослідження головного мозку у таких дітей часто дає картину гіперплазії гіпофізу, що діагностується як аденома гіпофізу.

5. Консультації дитячого ортопеда при викривленні кінцівок.

6. Консультації дитячим вертебрологом. Оцінка поперекового лордозу.

7. Спостереження за прорізуванням зубів.

8. Консультації дитячим оториноларингологом. Лікування отитів при їх виникненні.

9. Отримання анамнестичних даних про наявність апное, при необхідності – обстеження хворого уві сні. При сонних апное можуть бути ефективними: аденотонзилектомія, зниження ваги

тіла (при ожирінні), дихальна маска та трахеотомія (у важких випадках) [4].

Уточнити характер патології дозволяють рентгенографія черепа (диспропорція між лицевою та мозковою частиною; зменшення потиличного отвору, збільшення нижньої щелепи та кісток склепіння черепа; турецьке сідло у вигляді башмака; основа черепа плоска та видовжена), рентгенографія грудної клітки (потовщені ребра, їх деформація в ділянці переходу в хрящові дуги; кіфоз), рентгенографія трубчастих кісток (вкорочення та витончення діафізів, потовщення та бокаловидні розширення метафізів, епіфізи втиснуті в метафізи по типу шарнірів).

Незважаючи на накопичені знання про дану патологію та особливості терапії пацієнтів з АП, постановка діагнозу в окремих випадках викликає певні труднощі. Будь-який розлад, що супроводжується вкороченням кінцівок, потрапляє в спектр диференційної діагностики ахондроплазії, що значно ускладнює верифікації діагнозу шляхом синдромологічного діагнозу. Враховуючи вище вказане, в кожному випадку непропорційного розвитку скелету, важливим методом діагностики є визначення мутацій гена *FGFR3* шляхом молекулярно-генетичного аналізу.

За медичною допомогою з приводу низькорослості до лікаря ендокринолога вперше звернулася мати з дівчинкою 7 років. Дитина від II вагітності, яка перебігала на фоні загрози викидня та хронічної плацентарної недостатності. Матері 26 років, освіта середня, працює швачкою, робота пов'язана із значним фізичним навантаженням (тривала, сидяча). Батькові 40 років, освіта середня, різноробочий. Мати курить впродовж тривалого періоду. Спадковість по лінії матері та батька обтяжена серцево-судинною патологією. У діда по лінії батька відмічався низький зріст. Пренатальне УЗД під час вагітності, зі слів матері, патології не виявило. Пологи в 40 тижнів. Маса при народженні 3100, довжина – 52 см. Зріст дитини в 1 рік – 72 см (+20 см/рік), в 5 років – 84 см (+3 см/рік), наразі – 101 см (норма – 114-125 см), що свідчить про затримку росту на 3 сигмальних відхилення. Вага дитини 19 кг. Лікар ендокринолог запідозрив гіпохондроплазію та рекомендував огляд дитячим ортопедом та лікарем генетиком. Лікарем ортопедом дитячим встановлено ахондроплазію з дефіцитом росту трубчастих кісток та спрямовано на рентгенографічне обстеження кульшових суглобів, за результатами якого

встановлено хворобу Блаунта. За даними рентгенограми кистей – вкорочення діафізів I-V п'ястих кісток проксимальних, середніх та дистальних фаланг обох кистей, голівки I-V п'ястих кісток потовщені, деформовані, з розрідженою кістковою структурою, променеві кістки дугоподібно вигнуті медіально, ліктьові – латерально, встановлено ахондроплазію обох кистей.

При огляді лікарем генетиком виявлено виступаюче чоло, макроцефалію, гіпоплазію середньої частини обличчя, вкорочення проксимальних сегментів кінцівок, кисті у формі тризубу, брахідактилію. Запідозрено ахондроплазію, та рекомендовано молекулярно-генетичне дослідження, яке виявило патогенну мутацію c.11138G>A(p.Gly380Arg) гена *FGFR3*, що дозволило верифікувати діагноз ахондроплазії. З'ясувалося також, що вона є носієм аутосомно-рецесивних станів, пов'язаних з геном *WDR34*, який асоціюється з короткороберною грудною дисплазією (SRTD). Дитину взято під медичний контроль та призначено комплекс діагностичних та реабілітаційних заходів. Родині надані рекомендації щодо планування наступної вагітності та пренатальної діагностики.

Комплексне обстеження дитини, анамнез розвитку з детальними даними антропометрії, клініко-генеалогічний анамнез життя, синдромологічна діагностика, а також своєчасне молекулярно-генетичне дослідження мають важливе значення для діагностики системних захворювань скелету. Для здорових батьків дитини з АП ризик народити наступну дитину з низькорослістю є низьким, однак вищим, ніж в загальній популяції. Пренатальна діагностика до 20-го тижня гестації можлива лише при молекулярному тестуванні плоду. В кінці вагітності діагноз може бути встановлений рентгенографією кісток плоду. Такий підхід дозволить поглибити знання про різні захворювання та патологічні стани, які проявляються подібною клінічною симптоматикою та проводити їх профілактику.

### Література:

1. Дмитрук І.М., Макух Г.В., Тиркус М.І., Шуварська В.І., Маркевич Н.В., Лялюк О.В. Молекулярно-генетична діагностика мутацій гена *FGFR3* при ахондроплазії та гіпохондроплазії // фактори експериментальної еволюції організмі. – 2015. – Том 16. – С. 197–200.

2. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учеб. пособие / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. С англ. А.Ш. Латыпова; под. ред. Н.П.Бочкова. – М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.:ил. – С. 481–483.
3. OMIM: Менделююче успадкування у людини online. Інститут генетичної медицини McKusick-Nathans, Університет Джона Хопкінса, Національний цент біотехнологічної інформації. Національна медична бібліотека. – <http://omim.org/entry/100800>
4. Julie Hoover-Fong, MD, PhD, FACMG,<sup>a</sup> Charles I. Scott, MD, FAAP,<sup>b</sup> Marilyn C. Jones, MD, FAAP. Health Supervision for People With Achondroplasia // PEDIATRICS Volume 145, number 6, June 2020. P. 1-21. Режим доступу: <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/145/6/e20201010.full.pdf>
5. David M. Ornitz, Laurence Legeai-Mallet. Achondroplasia: Development, Pathogenesis, and Therapy // Dev Dyn. Author manuscript; available in PMC 2018 April 01. Режим доступу: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27987249/>
6. Julie E. Hoover-Fong<sup>1</sup>, Adekemi Y. Alade<sup>1,7</sup>, S. Shahrulk Hashmi<sup>2</sup>, Jacqueline T. Hecht<sup>2,3</sup>, Janet M. Legare<sup>4</sup>, Mary Ellen Little<sup>5</sup>, Chengxin Liu<sup>1</sup>, John McGready<sup>1,6</sup>, Peggy Modaff<sup>4</sup>, Richard M. Pauli<sup>4</sup>, David F. Rodriguez-Buritica<sup>2</sup>, Kerry J. Schulze<sup>1,6</sup>, Maria Elena Serna<sup>2</sup>, Cory J. Smid<sup>4,8</sup> and Michael B. Bober Achondroplasia Natural History Study (CLARITY): a multicenter retrospective cohort study of achondroplasia in the United States // Genetics in Medicine (2021) 23:1498 – 1505. Режим доступу: <https://www.nature.com/articles/s41436-021-01165-2>
7. Richard M. Pauli. Achondroplasia: a comprehensive clinical review // Pauli Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:1. Режим доступу: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30606190/>