

**Громадська організація
«Львівська медична спільнота»**

ЗБІРНИК ТЕЗ НАУКОВИХ РОБІТ

**УЧАСНИКІВ МІЖНАРОДНОЇ
НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ**

**«НОВЕ У МЕДИЦИНІ
СУЧАСНОГО СВІТУ»**

26-27 листопада 2021 р.

**Львів
2021**

ЗМІСТ

НАПРЯМ 1. КЛІНІЧНА МЕДИЦИНА

Власик М. А., Погоріла І. О. ХАРЧУВАННЯ ДІТЕЙ ГРУДНОГО ВІКУ. ГРУДНЕ ВИГОДОВУВАННЯ.....	6
Волянський А. Ю., Давидова Т. В., Кучма М. В., Юдін І. П., Кучма І. Ю. ДЕЯКІ ІМУНОЛОГІЧНІ МЕХАНІЗМИ РОЗВИТКУ ПОСТКОВІДНОГО СИНДРОМА.....	9
Галицька В. О., Ступницька Г. Я., Федів О. І. ОСОБЛИВОСТІ КЛІНІЧНОГО ПЕРЕБІГУ ПОЄДНАННЯ АСТМА-ХОЗЛ ПЕРЕХРЕСТУ ТА ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ 2 ТИПУ.....	16
Гладчук І. З., Носенко О. М., Євсєєва О. А. ОСОБЛИВОСТІ ЕКСПРЕСІЇ МОЛЕКУЛ ІМПЛАНТАЦІЇ В ЕНДОМЕТРІЇ ЖІНОК З СЕПТАТНОЮ МАТКОЮ.....	18
Лазаренко Ю. М., Вовк В. І., Неляпіна М. М. СОЦІАЛЬНО-ПСИХОЛОГІЧНІ ДЕТЕРМІНАНТИ ЯК ПРЕДИКТОРИ РИЗИКУ СУЇЦИДОГЕНЕЗУ У ВІЙСЬКОВОСЛУЖБОВЦІВ.....	22
Ластівка І. В., Басенко М. НЕЙРОФІБРОМАТОЗ ПЕРШОГО ТИПУ У ДІТЕЙ В ЧЕРНІВЕЦЬКІЙ ОБЛАСТІ.....	27
Ластівка І. В., Котенко О. О. ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ СПІНАЛЬНОЇ М'ЯЗОВОЇ АМІОТРОФІЇ ВЕРДНІГА-ГОФФМАНА НА СУЧАСНОМУ ЕТАПІ.....	31
Леньо В. В., Попель А. Р. ПЕРЕВАГИ СУЧАСНИХ МЕТОДІВ КОНТРОЛЮ ГЛЮКОЗИ ДЛЯ ОЦІНКИ КОМПЕНСАЦІЇ ВУГЛЕВОДНОГО ОБМІНУ ТА ЕФЕКТИВНОСТІ ТЕРАПІЇ ПАЦІЄНТІВ З ЦУКРОВИМ ДІАБЕТОМ.....	34

Ластівка І. В.
кандидат медичних наук,
доцент кафедри педіатрії та медичної генетики

Котенко О. О.
студентка IV курсу медичного факультету
Буковинський державний медичний університет
м. Чернівці, Україна

ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ СПІНАЛЬНОЇ М'ЯЗОВОЇ АМІОТРОФІЇ ВЕРДНІГА-ГОФФМАНА НА СУЧАСНОМУ ЕТАПІ

Спінальна мязова атрофія (СМА) – група спадкових нервово-м'язових захворювань, в основі яких лежить первинне ураження рухових нейронів передніх рогів спинного мозку та ядер мозкового стовбура у вигляді їх прогресуючої дегенерації та загибелі. Генетична основа захворювання – мутація в гені SMN1 (ген фактору виживання мотонейрону). На сьогодні виділяють 5 типів захворювання, серед яких СМА I типу – найбільш важка форма. Успадковується СМА ВГ за аутосомно-рецесивним (АР) типом та знаходиться на другому місці в структурі усіх хвороб з АР-типом успадкування. Частота – 1:10000-1:6000 немовлят, 2-7:100 000 населення. Частота гетерозиготного носійства – 1 випадок на 40-60 осіб. Характеризується раннім початком (до 6 міс) та смертю від дихальної недостатності до 2 років.

Діагностика СМА викликає значні труднощі із-за поліморфізму клінічних проявів. Діагноз будується на підставі даних генеалогічного аналізу, особливостей клініки, результатах ЕНМГ та даних ДНК-діагностики. ЕНМГ виявляє потенціали фібриляцій та фасцикуляції у спокої та підвищення середньої амплітуди потенціалів рухових одиниць, швидкість проведення по рухових аксонах периферичних нервів, як правило, відповідає нормі. «Золотим стандартом» діагностики СМА є генетичне тестування. Ген SMN, який відповідає за виникнення СМА I-III типів, розташований в районі 5q13 та представлений двома високогомологічними копіями (теломерною – SMN1 та центромерною – SMN2). Кодуюча послідовність SMN2 відрізняється від SMN1 одним нуклеотидом в екзоні 7 (840С-Т), заміна якого призводить до зниження транскрипції та дефіциту нормального стабільного білка SMN. У 96% пацієнтів із СМА реєструється делеція гена SMN1, що призводить до суттєвої втрати білка. Втрата екзону 7 може бути результатом делеції або

дуплікації 840С-Т, які SMN1 перетворює на SMN2 (генною конверсією). Діагноз СМА можна підтвердити шляхом виявлення делеції 7-го та/або 8-го екзону гену SMN1 в гомозиготному стані. MLPA (мультиплексна ампліфікація зонда) – один із найбільш популярних методів, які використовуються в якості початкового тесту в лабораторіях. Враховуючи високу частоту носійства захворювання, доцільним є виявлення гетерозиготного носійства мутацій гену SMN1 в популяції. Однак, слід враховувати обмеження тесту: частина випадків виникає як результат мутації *de novo*, 2 гени SMN1 в цис-позиції на одній хромосомі 5 та неделеційні типи мутацій. Існує методика пренатальної діагностики (ПД) СМА (з ворсон хоріону або амніотичної рідини), яка суттєво підвищує точність ДНК-діагностики, що дозволяє розпочати раннє лікування та покращити планування вагітності. ПД проводиться у випадку раніше ідентифікованої гомозиготної делеції, при наявності 25% ризику ураження плоду (коли обоє з батьків ідентифіковані як носії на підставі сімейного анамнезу або визначенні носійства) або наявності аномальних результатів УЗД плоду (зниження рухів плоду, контрактури, підвищення прозорість потиличної кістки тощо). Скринінг новонароджених із СМА також дозволяє проводити раннє ефективне лікування (до втрати рухових нейронів). Масовий неонатальний скринінг на СМА проводиться в штаті Нью-Йорк з 2018 р. Диференціювати вроджену та ранню форму СМА слід з захворюваннями, які входять в групу синдромів з «вродженою м'язевою гіпотонією»: аміотонія Опенгейма, вроджена доброякісна форма м'язевої дистрофії, спадкові захворювання обміну речовин, хромосомні синдроми.

На сьогодні Управлінням з санітарного нагляду за якістю харчових продуктів та медикаментів (FDA) схвалено застосування трьох препаратів: 1. Nusinersen (Spinraza; Biogen), який збільшує рівень експресії білка SMN з використанням антисенсного олігонуклеотиду для модифікації сплайсингу транскрипту (пре-мРНК) SMN2 шляхом зв'язування зі специфічною областю, щоб блокувати сплайсинг та сприяти включенню екзону 7, що призводить до продукції повнорозмірного білка SMN. Nusinersen став першим препаратом, який був схвалений для лікування СМА. Але, оскільки він не проникає через ГЕБ, введення здійснюється інтратекально. 2. Onasemnogene aberavovec (Zolgensma; Novartis) – генна терапія, в якій використовується аденоасоційований вектор вірусу серотипу 9 для підвищення низьких функціональних рівней білка SMN. При цьому використовується капсид аденоасоційованого вірусу для доставки копії гену SMN1 з енхансером цитомегаловірусу та курячим бета-актином до рухових нейронів, м'язів

та іншим периферичним тканинам, де SMN1 експресується. 3. Risdiplam (Evrysdi; Roche) – невелика молекула, яка змінює сплайсинг SMN2 для збільшення функціонального білка SMN.

Лікар генетик запрошений на консультацію місячного хлопчика у відділення патології новонароджених ОКНП «Чернівецької обласної дитячої клінічної лікарні», який був доставлений бригадою швидкої медичної допомоги у віці 29 днів зі скаргами батьків на раптове зниження рухів дитиною у кінцівках. З анамнезу відомо, що хлопчик від першої вагітності, яка перебігала на фоні анемії, загрози викидня, токсикозу, багатоводдя. Пологи I в 40 тиж, самостійні. Спадковість по лінії матері та батька обтяжена онкопатологією. При народженні вага 3600, довжина – 55 см. Стан дитини при поступленні середньої важкості. При огляді дитина квола, фізіологічні рефлексії не викликаються, тонус м'язів дифузно знижений, активні рухи в руках мінімальні, в ногах – відсутні. При тракції за руки голова провисає назад, голову не утримує. Шкірні покрови жовтяничні, більше на обличчі, тулубі та проксимальних відділах кінцівок, склери субіктеричні. Живіт збільшений в розмірах, печінка +3,5 см. Запідозрено СМА I типу. Проведено ЕНМГ, виявлено міопатичний синдром. Рівень КФК в крові – 340 ОД/л. Рекомендовано ДНК-діагностику, виявлено делецію 7-го та 8-го екзонів гена SMN1 у гомозиготному стані. Огляд неврологом: Гіпоксично-ішемічна енцефалопатія, гострий період, синдром пригнічення ЦНС. СМА I типу? Проведена диференційна діагностика з хворобою Помпе, галактоземією та внутрішньоутробною цитомегаловірусною інфекцією. Родина отримала рекомендації щодо подальшого лікування дитини, планування наступних вагітностей та пренатальної діагностики СМА. В одній з італійських клінік хлопчик отримав лікування препаратом **Zolgensma**, який одобрений FDA, оснований на вірусному векторі для заміни дефектного гена SMN1 на робочу копію.

Нами описаний випадок вродженої СМА з дебютом захворювання в неонатальному віці, швидким прогресуючим перебігом, своєчасна верифікація клінічного діагнозу якого дала можливість клініцистам вірно трактувати неврологічну симптоматику у хворого з міопатичним синдромом та провести своєчасне лікування. Враховуючи високу частоту носійства захворювання, доцільним є проведення тесту визначення гетерозиготного носійства делеції гена SMN1 в популяції, проведення непрямої ДНК-діагностики СМА I-III типів з використанням поліморфних ДНК-маркерів. Допологова ДНК-діагностика СМА одночасно прямими та непрямими методами дозволить знизити ризик народження хворої дитини та рано розпочати патогенетичну терапію захворювання.

Список літератури:

1. OMIM. Spinak muscular atrophy type I [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://www.omim.org/entry/253300>.
2. Melissa C Keinath, Devin E Prior, Thomas W Prior. Spinal Muscular Atrophy: Mutations, Testing, and Clinical Relevance. The Application of Clinical Genetics 2021;14 11–25. Режим перегляду: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33531827/>
3. Helena Chaytow, Kiterie M.E. Faller, Yu-Ting Huang and Thomas H. Gillingwater. Spinal muscular atrophy: From approved therapies to future therapeutic targets for personalized medicine. Cell Reports Medicine, July 20, 2021. Режим доступу: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34337562/>
4. Sonia Messina and Maria Sframeli. New Treatments in Spinal Muscular Atrophy: Positive Results and New Challenges. J. Clin. Med. 2020, 9. P. 1-16. Режим доступу: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32668756/>

Леньо В. В., Попель А. Р.
студенти IV курсу медичного факультету
Науковий керівник: Вацеба Т. С.
кандидат медичних наук,
доцент кафедри ендокринології
Івано-Франківський національний медичний університет
м. Івано-Франківськ, Україна

ПЕРЕВАГИ СУЧАСНИХ МЕТОДІВ КОНТРОЛЮ ГЛЮКОЗИ ДЛЯ ОЦІНКИ КОМПЕНСАЦІЇ ВУГЛЕВОДНОГО ОБМІНУ ТА ЕФЕКТИВНОСТІ ТЕРАПІЇ ПАЦІЄНТІВ З ЦУКРОВИМ ДІАБЕТОМ

Актуальність. Одним із найважливіших факторів, що сприяють компенсації цукрового діабету, є контроль за показниками глікемії, які відображають ефективність призначеної цукрознижувальної терапії. Для контролю компенсації вуглеводного обміну більшість пацієнтів декілька разів на добу вимірюють концентрацію глюкози крові за допомогою глюкометра. Такий моніторинг, на жаль, не дає повної картини та може створити хибне враження про перебіг захворювання у пацієнта. Адже даний метод не дає можливості відслідкувати епізоди