

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ»**



## **МАТЕРІАЛИ**

**104-ї підсумкової науково-практичної конференції  
з міжнародною участю  
професорсько-викладацького персоналу  
БУКОВИНСЬКОГО ДЕРЖАВНОГО МЕДИЧНОГО УНІВЕРСИТЕТУ  
06, 08, 13 лютого 2023 року**

Конференція внесена до Реєстру заходів безперервного професійного розвитку,  
які проводитимуться у 2023 році №5500074

**Чернівці – 2023**

уродженими вадами серця (УВС) та затримкою мовного розвитку, своєчасна діагностика яких допомагає батькам отримати інформацію щодо ризику для наступного дітонародження, прогнозу розвитку та життя дитини.

**Мета дослідження.** Покращення виявлення орфанних генетичних хвороб на ранніх етапах життя.

**Матеріал і методи дослідження.** Портретна діагностика, синдромологічний метод, FISH-метод.

**Результати дослідження.** СВБ - генетичне захворювання, що характеризується дизморфією обличчя, серцево-судинною патологією, вадами опорно-рухового апарату, інтелектуальною недостатністю, характерним когнітивним профілем та ідіопатичною гіперкальціємією. Частота - 1:10000-1:20000 немовлят. Співвідношення хлопчики: дівчата - 1:1. Причиною СВБ є мікрделеція сегменту q11.2 хромосоми 7, в результаті чого стається гіперпродукція еластину, посилена проліферація гладком'язевих клітин в просвіт судин, що, призводить до їх стенозу. Синдром виникає спорадично; сімейні форми мають аутосомно-домінантне успадкування. Запідозрити наявність СВБ має лікар першого контакту, підтвердити – лікар генетик. Хоча деякі симптоми СВБ мають місце при народженні, повний спектр малих аномалій обличчя, що дозволяє запідозрити діагноз, формується на 4-му році життя. Colleen A. Morris та співавт. (1994) розробили бальну оцінку, яка використовується для синдромологічної діагностики. Проте, якщо використовувати лише клінічні критерії діагностики, частина випадків може залишитися поза увагою лікарів і бути недіагностованою.

В Чернівецькій області на кінець 2022 року медико-генетичне консультування пройшло 12 дітей (6 дівчаток та 6 хлопчиків) із підозрою на СВБ, з яких у 6 (50,0%) виявлено патологію серцево-судинної системи. Діагноз підтверджено FISH-методом та оформлено статус «Дитина з інвалідністю» лікарем генетиком 5-ти (41,7%) дітям. Генетична діагностика синдрому проводилася в три етапи: 1 етап - синдромологічно (за діагностичними критеріями); 2 етап – портретна діагностика (за допомогою програми Face2gene); 3 етап – молекулярно-генетично (FISH-аналіз). Усім родинам визначено прогноз та надані рекомендації щодо профілактики синдрому. СВБ зустрічається спорадично, однак, ризик передачі делеції хромосоми 7q11.23 становить 50%. При відсутності у батьків клінічних ознак СВБ, тестування FISH батьків не виправдане. Ризик для сибсів пробанда залежить від статусу батьків: якщо один з батьків – носій делеції, ризик становить 50%; якщо батьки клінічно здорові, ризик для сибсів пробанда низький. Ризик для нащадків пробанда - 50%. Можливе проведення передімплантаційної генетичної діагностики.

**Висновки.** СВБ – захворювання, яке важко діагностувати синдромологічно у зв'язку з клінічним поліморфізмом та низькою специфічністю основних проявів. За наявності стигм дизембріогенезу та затримки мовного розвитку, слід пам'ятати про наявність такої генетичної патології, як синдром Вільямса-Бойрена для своєчасного скерування на консультацію до лікаря генетика. Спостереження та реабілітація дітей із СВБ вимагає мультидисциплінарного підходу.

**Лозюк І.Я.**

## **КЛІНІЧНО-ЕНДОСКОПІЧНА ОЦІНКА ЗАПАЛЬНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ ВЕРХНІХ ВІДДІЛІВ ШЛУНКОВО-КИШКОВОГО ТРАКТУ, АСОЦІЙОВАНИХ ІЗ ЦИТОТОКСИЧНИМИ ШТАМАМИ *H. PYLORI* У ДІТЕЙ**

*Кафедра педіатрії та медичної генетики*

*Буковинський державний медичний університет*

**Вступ.** Незважаючи на досягнуті впродовж останніх років успіхи щодо діагностики та лікування запальних захворювань верхніх відділів шлунково-кишкового тракту (ЗВВШКТ) у дітей, вони все ще залишаються актуальною проблемою сучасної дитячої гастроентерології. ЗВВШКТ є мультифакторними захворюваннями, та провідне місце у формуванні ЗВВШКТ займає інфекція *H.pylori*, персистування якої порушує рівновагу між

факторами агресії та захисту, має пряму пошкоджуючу дію на слизову оболонку (СО) шлунку та ДПК та сприяє хронізації запального процесу. Найбільше значення відведено *Cag A* штаму *H.pylory*, так як він викликає активний взаємозв'язок, викликаючи сильну фізіологічну відповідь макроорганізму.

**Мета дослідження.** Дослідити та порівняти клінічну, ендоскопічну картину СО при ЗЗВВШКТ, асоційованих із *Cag A+* *H. pylory*. та *Cag A-* *H.pylory*.

**Матеріал та методи дослідження.** З метою дослідження наявності *Cag A*-антигену *H.pylory*, на базі гастроентерологічного відділення Чернівецької ОДКЛ було обстежено 85 дітей, віком 7-18 років, із *H.pylory*-асоційованими ЗЗВВШКТ, яких розподілили на дві клінічні групи: I група (58 осіб) – хворі з *H.pylory Cag A+* ЗЗВВШКТ, II група (17 осіб) – діти з *H.pylory Cag A-* ЗЗВВШКТ та для порівняння 10 хворих з функціональною диспепсією (ФД). Дані фіброгастроуденоскопії ми оцінювали за медичною картою пацієнта. В ході діагностики визначали наявність антигену *Cag A H.pylory* у копрофільтратах методом ІФА (чутливість та специфічність – більше 90 %).

**Результати дослідження.** Проаналізувавши клінічну симптоматику згідно трьох основних гастроентерологічних синдромів було отримано наступну картину: I група - виражений нападоподібний біль з переважанням печії та схильністю до закрепів, помірні ознаки астенізації та вегетативної дисфункції; II група - виражені диспепсія у вигляді відрижки, нудоти, блювоти, метеоризму, нестійкості випорожнень та астеновегетативний синдром у вигляді хронічної інтоксикації при незначно вираженому ниючому болю. При оцінці ендоскопічних змін: У хворих I групи діагностували ерозивно-виразкові ураження СО з III ступенем активності запального процесу та вираженою гіперацидністю; II групи - поверхневі ураження СО із I ступенем активності запального процесу та переважно нормаацидністю; у дітей з ФД – потовщення складок незміненої СО, помірні гіперацидність.

**Висновки.** Саме наявність *Cag A* штаму *H. pylory* зумовлює виражені деструктивні зміни СО шлунку та ДПК. Дослідження антигену *Cag A+* при *H.pylory*-асоційованих ЗЗВВШКТ є доцільним з метою прогнозу перебігу захворювання та підбору оптимальної тактики лікування.

**Романчук Л.І.**

## **ПЛР ЛЕГЕНЕВОГО ЕКСПРАТУ ЯК ОДИН ІЗ МЕТОДІВ ВИЯВЛЕННЯ КОРОНАВІРУСУ SARS-CoV-2**

*Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб  
Буковинський державний медичний університет*

**Вступ.** Потреба у запобіганні поширення, раннього виявлення інфікованих, карантинних обмежень мотивує науковців до оптимізації діагностичного маршруту пацієнтів з коронавірусною інфекцією, спричиненою SARS-CoV-2.

**Мета дослідження.** Визначити ефективність та доцільність використання конденсату легеневого експирату для виявлення вірусу SARS-CoV-2 у хворих дітей коронавірусною хворобою COVID-19.

**Матеріал і методи дослідження.** Дослідження проводилось на базі інфекційних відділень обласного комунального некомерційного підприємства “Чернівецька дитяча обласна клінічна лікарня” протягом грудня 2021 року по січень 2022 року. Встановлення діагнозу коронавірусної хвороби COVID-19 проводилась методом полімеразної ланцюгової реакції зі зворотною транскриптазою у навчально-науковій лабораторії Буковинського державного медичного університету. Тестові системи проводились з дотриманням основних правил біоетики та отриманої інформаційної згоди батьків та пацієнтів.

**Результати дослідження.** Ми обстежили 32 пацієнти з потенційним діагнозом COVID-19, середній вік яких становив  $10,43 \pm 0,72$  (min=3, max=17). Питома частка хлопчиків склала 34,4 %, дівчаток - 64,6 % ( $p=0,05$ ), що свідчить про практичну відсутність відмінностей за статеву ознакою. Переважна кількість - 53,3 %, досліджуваних пацієнтів з сільської місцевості, кількість містян становила 46,7 % ( $p>0,05$ ). У госпіталізованих дітей у