



**Міністерство охорони здоров'я України
Національна медична академія післядипломної
освіти імені П.Л. Шупика
Національна дитяча спеціалізована лікарня
«ОХМАТДИТ»
Державний заклад «Референс-центр з
молекулярної діагностики МОЗ України»**

**МАТЕРІАЛИ
НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ
З МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ
«ПРОБЛЕМИ МУЛЬТИФАКТОРНОЇ
ПАТОЛОГІЇ ТА ПОРУШЕНЬ МЕТАБОЛІЗМУ»
ТА II СЕСІЇ ЄВРАЗІЙСЬКОЇ АКАДЕМІЇ
МЕТАБОЛІЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ
16-17 квітня 2013 року**



Київ-2013

УДК 616.831-005.1-07-084(07)

БЕК 56.12я73

Матеріали науково-практичної конференції з міжнародною участю «ПРОБЛЕМИ МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ ТА ПОРУШЕНЬ МЕТАБОЛІЗМУ» ТА II СЕСІЇ ЄВРАЗІЙСЬКОЇ АКАДЕМІЇ МЕТАБОЛІЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ. - Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика. - Київ, 2013. - 187 с.

Матеріали конференції розраховані на лікарів-курсантів, інтернів, клінічних ординаторів, лікарів різних фахів: лікарів-генетиків, фахівців з лабораторної генетики, сімейних лікарів - лікарів загальної практики, педіатрів, неонатологів, акушер-гінекологів, неврологів, онкологів та фахівців інших медичних дисциплін.

Редакція зберігає авторський текст без істотних змін, звертаючись до корегування в окремих випадках.

Відповідальність за вірогідність фактів, цитат, прізвищ, імен та інших даних несуть автори.

ISBN 978-966-2696-50-9

© Національна медична академія
післядипломної освіти імені П.Л.Шупика
© ТОВ «Меркьюрі-Поділля», 2013

Матеріали науково-практичної конференції з міжнародною участю «ПРОБЛЕМИ МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ ТА ПОРУШЕНЬ МЕТАБОЛІЗМУ» ТА II СЕСІЇ ЄВРАЗІЙСЬКОЇ АКАДЕМІЇ МЕТАБОЛІЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ. - Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика. - Київ, 2013. - 187 с.

Матеріали конференції розраховані на лікарів-курсантів, інтернів, клінічних ординаторів, лікарів різних фахів: лікарів-генетиків, фахівців з лабораторної генетики, сімейних лікарів - лікарів загальної практики, педіатрів, неонатологів, акушер-гінекологів, неврологів, онкологів та фахівців інших медичних дисциплін.

Редакція зберігає авторський текст без істотних змін, звертаючись до корегування в окремих випадках.

Відповідальність за вірогідність фактів, цитат, прізвищ, імен та інших даних несуть автори.

ПОЛІМОРФІЗМ ГЕНІВ *GSTT1*, *GSTM1* ТА НЕСПЕЦИФІЧНА ГІПЕРСПРИЙНЯТЛИВІСТЬ БРОНХІВ ПРИ ЕОЗИНОФІЛЬНІЙ БРОНХІАЛЬНІЙ АСТМІ У ДІТЕЙ

Безруков Л.О., Іванова Л.А.

*Буковинський державний медичний університет,
кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб,
м. Чернівці, Україна*

lorina.ivanova@gmail.com

Вступ. Слабкі сторони сучасних узгоджувальних протоколів та рекомендацій по лікуванню та профілактиці бронхіальної астми у дітей значною мірою пов'язані із існуванням різних фенотипів захворювання, що вимагають індивідуального підходу до лікування. З цієї позиції, комплексне урахування показників гіперсприйнятливості дихальних шляхів та характеру запалення, котрі багато в чому визначають поліморфізм бронхіальної астми, може вважатися перспективним щодо вдосконалення індивідуальних лікувально-профілактичних заходів.

Зокрема наразі залишається відкритим питання щодо фенотипових особливостей даного захворювання та їх взаємозв'язку з поліморфізмом генів ферментів біотрансформації ксенобіотиків. Відповідно, метою дослідження було з'ясувати взаємозв'язок між наявністю делецій у генах *GSTT1* та *GSTM1* та неспецифічною гіперсприйнятливістю бронхів у дітей, хворих на еозинофільну бронхіальну астму.

Матеріал і методи дослідження. На базі пульмо алергологічного відділення ОДКЛ м. Чернівці 114 хворим на бронхіальну астму проведено комплексне обстеження, що включало визначення гіперсприйнятливості бронхів та генотипування по генах *GSTT1* та *GSTM1*. Еозинофільну астму (наявність в мокротинні 3% та більше еози-

нофілів) було діагностовано у 68 хворих (I клінічна група). Середній вік дітей I клінічної групи склав $11,4 \pm 0,8$ років, частка мешканців міста становила 45,5%, а частка хлопчиків – 67,6%. II клінічну групу (неезинофільна астма – менше 3% еозинофілів в мокротинні) сформували 46 хворих, середній вік яких становив $10,9 \pm 0,5$ ($p > 0,05$) років, серед яких хлопчиків було 67,4% ($p > 0,05$), а мешканців міста – 39,1% ($p > 0,05$). Діагноз бронхіальної астми встановлювали з урахуванням міжнародних стандартів GINA-2009 та наказу МОЗ України. Загальну геномну ДНК виділяли з крові згідно стандартного протоколу з використанням протеїнази K та додецилсульфату натрію в якості детергенту. Виявлення делецій у генах *GSTT1* та *GSTM1* здійснювали методом мультіплексної полімеразної ланцюгової реакції.

Результати. Встановлено, що генотип T1delM1+ частіше реєструється при еозинофільній бронхіальній астмі, а генотип T1+M1del – у хворих з неезинофільним фенотипом захворювання. Генотип T1delM1del з однаковою частотою реєструвався у хворих з різним типом запалення дихальних шляхів. В роботі показано, що наявність у хворих на еозинофільну бронхіальну астму генотипу T1delM1del асоціює з тяжким перебігом захворювання. Результати спірографічних досліджень дають підстави стверджувати, що серед хворих на еозинофільну астму мала місце тенденція до підвищення індексу бронхоспазму, а серед хворих з неезинофільним фенотипом – індексу бронходилататції. Крім того доведено, що у хворих на еозинофільну астму, які є носіями дефектних алелів генів *GSTT1* та *GSTM1* у гомозиготному стані, реєструвалась тенденція до підвищення лабільності бронхів за рахунок більш виразного бронхоспазму, а показник гіперреактивності бронхів виявився достовірно вищим, ніж в дітей з функціонально повноцінними

алелями цих генів. Отже, генетично обумовлена відсутність активності окремих ферментів системи біотрансформації ксенобіотиків, зокрема – *GSTT1* та *GSTM1*, може бути причиною більш високої лабільності бронхів.

Висновки. Отримані результати дозволяють стверджувати, що визначення генотипів глутатіон-S-трансфераз у хворих на еозинофільну бронхіальну астму з урахуванням їх гіперсприйнятливості бронхів до прямих та непрямих провокаційних стимулів дозволить прогнозувати подальший перебіг захворювання та розробити індивідуалізовані підходи до лікування.

FACTOR ANALYSIS OF THE RESPIRATORY MORBIDITY AND CYTOGENETIC BUCCAL EPITHELIUM MICRONUCLEAR TEST OF PRE-SCHOOL CHILDREN IN ASSOCIATION WITH COMBINED POLLUTANTS LOW-LEVEL EXPOSURE

Bezrukov L.O., Bogutska N.K.

*Bukovinian State Medical University,
Department of Pediatrics and Pediatric Infectious Diseases,
Chernivtsi, Ukraine,
nbogutska@ukr.net*

Introduction. Multiple low-level pollutants exposure, which is strongly characteristic for urban environment, may cause clinically significant adverse health effects in children, especially of pre-school age. Children's health status realisation is determined mainly by genetic component, which also depends on the environmental conditions. Use of the well-known different cytogenetic methods often deals with the problem of differentiation of hereditary and environmental effects, that's why the search for new integral approaches of evaluation of ecological and heredity factors interaction in children is to be acknowledged as perspective one.

ЗМІСТ

<i>Безруков Л.О., Іванова Л.А.</i> Поліморфізм генів <i>GSTT1</i>, <i>GSTM1</i> та неспецифічна гіперсприйнятливність бронхів при еозинофільній бронхіальній астмі у дітей.....	3
<i>Bezrukov L.O., Bogutska N.K.</i> Factor analysis of the respiratory morbidity and cytogenetic buccal epithelium micronuclear test of pre-school children in association with combined pollutants low-level exposure.....	5
<i>Арбузова С.Б., Николенко М.И., Моргунова Р.В., Алехина М.Ю., Овчинникова Е.А., Лысенко Т.В.</i> Неонатальний скрининг на муковисцидоз и адреногенитальный синдром. Опыт первого года проведения в Донецкой области.....	8
<i>Безродная А.И.</i> Генетические особенности бронхиальной астмы.....	10
<i>Бондарь Т.Н., Запровальная О.Е., Попович А.С.</i> Влияние полиморфизма С50Т гена <i>PTGS1</i> на функции тромбоцитов и аспиринорезистентность у пациентов с ишемической болезнью сердца.....	13
<i>Веропотвелян М.П., Авксентьев О.М., Погуляй Ю.С., Кравцова О.М., Журавльова С.А.</i> Частота мутаций гена муковисцидозу у неплодних чоловіків в південно-східному та центральному регіонах України.....	15
<i>Веропотвелян М.П., Авксентьев О.М., Погуляй Ю.С., Нетребко Т.А., Журавльова С.А.</i> Випадок із практики: народження двох дітей хворих на фенілкетонурію від одного батька і різних матерів.....	17

<i>Веропотвелян М.П., Погуляй Ю.С., Нетребко Т.А., Клінова Л.В., Журавльова С.А.</i> Сімейний випадок глухоти: поєднання глухоти з різним типом успадкування.....	18
<i>Веропотвелян М.П., Кодунов Л.О., Нестерчук Д.О., Подкоша С.Г.</i> Суперечка про доімплантаційну летальність трисомії 1 вирішена, загадковість трисомії 19 залишається.....	20
<i>Кравцова О.М., Шаповаленко Л.Г., Погуляй Ю.С., Авксентьева Ю.В., Авксентьев О.Н.</i> Генетические аспекты мужского бесплодия.....	21
<i>Веропотвелян М.П., Веропотвелян П.М., Погуляй Ю.С., Клінова Л.В., Журавльова С.А.</i> Спадкові тромбофілії як один із факторів ранніх репродуктивних втрат.....	23
<i>Галуциньська А.В.</i> Діагностична цінність поліморфізму генів <i>GSTT1</i> та <i>GSTM1</i> для верифікації нейтрофільного характеру запалення дихальних шляхів у дітей, які хворіють на бронхіальну астму.....	25
<i>Гарас М.Н., Донська Т.В., Грицюк М.М., Яниш М.О.</i> Показники гіперсприйнятливності бронхів у дітей, хворих на атопічну та неатопічну бронхіальну астму.....	27
<i>Глуценко Н.М., Бучинська Л.Г., Несіна І.П., Юрченко Н.П.</i> Генетико-математичний підхід у визначенні схильності до виникнення раку органів жіночої репродуктивної системи.....	29
<i>Гонтарь Ю.В., Чапля О.В., Ильин И.Е.</i> Особенности кариотипа мужчин и женщин с нарушениями репродуктивной функции.....	32