



**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

тенозооспермия (мужской фактор бесплодия). У третьего мужчины с кариотипом 46,XYqs исследование спермы не проводилось, поскольку репродуктивная функция была не нарушена, а аналогичные изменения Yqs изначально были найдены у плода (беременная женщина попала в группу риска по отягощенному генетическому анамнезу, в семье первый ребенок родился с синдромом Дауна). Следовательно, плод унаследовал такую Y хромосому от отца.

Отдельного внимания заслуживает вариабельность длины гетерохроматинового блока на длинном плече Y-хромосомы (Yq12). Как правило, у таких пациентов с мужским фактором бесплодия наблюдались различные формы нарушения сперматогенеза (азооспермия, астенозооспермия, олиго- или олиготератоастенозооспермия).

**Выводы.** Представленные данные указывают на многообразность проявления изменений, происходящих со структурой Y хромосомы у мужчин с репродуктивными проблемами: бесплодие как результат нарушения сперматогенеза, вероятность возникновения других хромосомных аномалий у плода как результат межхромосомного взаимодействия, невынашивание и рождение здоровых детей с унаследованной отцовской Y хромосомой.

## ФЕНОТИПОВІ ОСОБЛИВОСТІ ПЕРЕБІГУ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ В ДІТЕЙ

*Тарнавська С.І.*

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

*svetikpr07@mail.ru*

**Вступ.** Дослідження генетичних особливостей такого мультифакторного захворювання як бронхіальна астма у дітей, є одним з актуальних завдань дитячої

алергології. Особливу увагу доцільно приділити вивченню генетичних маркерів, що зумовлюють індивідуальні особливості генно-середовищних взаємодій, в зв'язку з зростанням поширеності регіонів екологічного неблагополуччя.

**Мета дослідження.** Для підвищення ефективності протизапального лікування бронхіальної астми в дітей, дослідити особливості перебігу захворювання залежно від ацетиляторного статусу.

**Матеріали і методи дослідження.** В умовах пульмонологічного відділення ОДКЛ м.Чернівці проведено комплексне клініко-імунологічне обстеження I-II рівня 118 дітей шкільного віку, хворих на бронхіальну астму (БА). Всім дітям визначено генетичний маркер – тип ацетилювання за методом Пребстинг-Гаврилова в модифікації Тимофєєвої. Сформовані 2 клінічні групи: I група – 68 пацієнтів з повільним ацетиляторним статусом, II група – 50 хворих зі швидким ацетиляторним фенотипом.

**Результати дослідження.** Отримані результати продемонстрували, що активність N-ацетилтрансферази коливалися залежно від перебігу захворювання і тяжкості: інтермітуючий, персистувальний: легкий, середньотяжкий і тяжкий перебіг астми, становили в пацієнтів I групи:  $63,5 \pm 0,4\%$ ,  $61,4 \pm 3,8\%$ ,  $62,9 \pm 1,7\%$ ,  $66,0 \pm 1,4\%$  відповідно. В дітей II групи даний розподіл виявився наступним:  $86,3 \pm 1,9\%$  ( $p < 0,05$ ),  $85,3 \pm 1,6\%$  ( $p < 0,05$ ),  $84,3 \pm 1,1\%$  ( $p < 0,05$ ),  $81,7 \pm 1,4\%$  ( $p < 0,05$ ). Таким чином, отримані дані продемонстрували вірогідне збільшення активності N-ацетилтрансферази у пацієнтів з інтермітуючим легким перебігом захворювання, та зниження процесів метаболізму серед пацієнтів із тяжким персистуючим перебігом захворювання. Показники ризику тяжкого персистувального перебігу бронхіальної астми у дітей I групи (за наявності активності N-ацетилт-

рансферази до 75%), порівняно з пацієнтами II групи становили: відносний ризик – 1,5 [95%ДІ:1,1-2,0], при відношенні шансів – 2,0 [95%ДІ:0,9-4,3].

Враховуючи те, що в процесі реакцій ацетилювання відбувається біотрансформація біологічно активних речовин, які приймають участь у запуску запальних процесів при бронхіальній астмі, висунуто припущення у представників I клінічної групи, щодо можливості зв'язків активності N-ацетилтрансферази із імунологічними показниками. Так, встановлено негативний вірогідний корелятивний зв'язок із відносним вмістом паличкоядерних нейтрофілів крові ( $r=-0,3$ ,  $p<0,01$ ) за результатами загальноклінічного аналізу крові, а також активністю даних гранулоцитів крові за результатами НСТ-тесту ( $r=-0,2$ ,  $p<0,05$ ). Разом із тим, відмічено зв'язок активності N-ацетилтрансферази із показниками клітинного імунного захисту, зокрема із вмістом CD8(+)лімфоцитів ( $r=0,3$ ,  $p<0,05$ ), вмістом інтерлейкіну-4 в сироватці крові ( $r=0,2$ ,  $p<0,05$ ), та показниками хелперно-супресорного співвідношення (CD4/CD8) – ( $r=-0,3$ ,  $p<0,05$ ). Таким чином, отримані результати дали можливість припустити, що в пацієнтів із низькою метаболічною активністю запальний процес у дихальних шляхах перебігає із активацією переважно нейтрофільних гранулоцитів крові, а при підвищенні активності N-ацетилтрансферази – з переважним залученням інтерлейкіну-4.

**Висновки.** Наявність повільного ацетиляторного статусу у дітей порівняно зі швидким ацетиляторним фенотипом підвищувало відносний ризик розвитку тяжкого персистувального перебігу бронхіальної астми у 1,5 рази і асоціювала з активацією нейтрофільних гранулоцитів крові.

## ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ КАК ОСНОВА ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЙ ФАРМАКОТЕРАПИИ БОЛЬНЫХ С ГЕНОДЕРМАТОЗАМИ НА ПРИМЕРЕ ПСОРИАЗА

*Федота А.М.<sup>1</sup>, Рыжко П.П.<sup>2</sup>, Рощенюк Л.В.<sup>2</sup>,  
Воронцов В.М.<sup>2</sup>, Тыжненко Т.В.<sup>3</sup>, Солодянкин А.С.<sup>4</sup>*

<sup>1</sup>Харьковский национальный университет им.  
В.Н.Каразина, кафедра генетики и цитологии,  
г. Харьков, Украина, afedota@mail.ru

<sup>2</sup>Харьковский областной клинический  
кожновенерологический диспансер №1,  
г. Харьков, Украина, okkvd1@gmail.com

<sup>3</sup>Институт проблем эндокринной патологии им. В.Я.  
Данилевского НАМН Украины,  
лаборатория патофизиологии и медицинской  
генетики, г. Харьков, Украина, tyzhnenko@ukr.net

<sup>4</sup>ННЦ «Институт экспериментальной и  
клинической ветеринарной медицины»,  
лаборатория молекулярной диагностики и  
эпизоотологии, г. Харьков, Украина, alex\_solod@mail.ru

**Вступление.** Проблема персонафицированной фармакотерапии особенно актуальна для частых мультифакториальных заболеваний, являющихся результатом взаимодействия генов многих генных сетей (Баранов, 2004). Данные исследований полиморфных вариантов генов фолатного обмена показывают носительство аллеля T полиморфизма C677T гена *MTHFR* в гомо- или гетерозиготном состоянии как существенный компонент гипергомоцистеинемии (Guttormsen, 1996; Ioannidis, 2004). Гипергомоцистеинемия является фактором риска развития сосудистой, репродуктивной, врожденной и перинатальной патологии (Wehby, 2010; Горовенко, 2011; Чорна, 2012). По данным ряда авторов, у больных псориа-

<i>Сокольник С.В., Сорокман Т. В., Гінгуляк М.Г., Швигар Л.В., Макарова О.В.</i>	
<b>Епігенетичні фактори виразкової хвороби у дітей.....</b>	<b>143</b>
<i>Степанов О.О., Зерова-Любимова Т.Е., Денисенко С.В., Горovenко Н.Г.</i>	
<b>Можливості молекулярно-цитогенетичних методів в пренатальній діагностиці хромосомної патології.....</b>	<b>145</b>
<i>Тавокина Л.В., Бровко А.А., Баронова Е.В., Москаленко Е.П.</i>	
<b>Особенности молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий с участием Y-хромосомы.....</b>	<b>148</b>
<i>Тарнавська С.І.</i>	
<b>Фенотипові особливості перебігу бронхіальної астми в дітей.....</b>	<b>150</b>
<i>Федота А.М., Рыжко П.П., Роценюк Л.В., Воронцов В.М., Тыжненко Т.В., Солодянкин А.С.</i>	
<b>Генетическое тестирование как основа персонафицированной фармакотерапии больных с генодерматозами на примере псориаза.....</b>	<b>153</b>
<i>Тиркус М.Я., Гельнер Н.В., Мікула М.І., Гулеюк Н.Л., Безкоровайна Г.М., Макух Г.В.</i>	
<b>Молекулярно-генетичне дослідження гена <i>SRU</i> при порушенні репродуктивної функції та диференціації статі.....</b>	<b>156</b>
<i>Фіщук Л.Є., Горovenко Н.Г.</i>	
<b>Вплив молекулярно-генетичних маркерів на ризик розвитку раку грудної залози.....</b>	<b>158</b>
<i>Фоменко Н.М., Глагович М.В., Любінець Л.В., Матіяш О.Ю., Борис О.Я.</i>	
<b>Статистичні дані щодо природжених вад розвитку у новонароджених та їх корекції на Прикарпатті.....</b>	<b>161</b>

<i>Сорокман Т. В., Хлуновська Л.Ю., Гінгуляк М.Г., Попелюк Н.О., Швигар Л.В.</i>	
<b>Мультифакторна модель виразкової хвороби у дітей.....</b>	<b>163</b>
<i>Чапля О.В., Гонтарь Ю.В., Будерацкая Н.А., Ильин И.Е.</i>	
<b>Преимплантационное развитие зуплоидных эмбрионов, полученных в циклах эка у женщин старшей возрастной группы.....</b>	<b>166</b>
<i>Шахова О.О.</i>	
<b>Ефективність дезобструктивної терапії у підлітків хворих на бронхіальну астму залежно від лабільності бронхів.....</b>	<b>168</b>
<i>Шейко Л.П.</i>	
<b>Роль генеалогічного аналізу у вивченні спадкової обтяженості по мультифакторній патології .....</b>	<b>170</b>
<i>Яновська Г.О., Андрющенко О.М.</i>	
<b>Досвід неонатального скринінгу на муковісцидоз.....</b>	<b>172</b>
<i>Яровая О.И., Арбузова С.Б., Николенко М.И., Лысенко Т.В., Митусова Л.И., Котельницкая А.Я.</i>	
<b>Семейный случай полной тестикулярной феминизации, ассоциированный с различными изменениями кариотипа.....</b>	<b>174</b>