

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
НАЦІОНАЛЬНА МЕДИЧНА АКАДЕМІЯ ПІСЛЯДИПЛОМНОЇ ОСВІТИ  
ІМЕНІ П.А. ШУПІКА МОЗ УКРАЇНИ  
РЕФЕРЕНС-ЦЕНТР З МОЛЕКУЛЯРНОЇ ДІАГНОСТИКИ МОЗ УКРАЇНИ  
НДСА «ОХМАТДИТ» МОЗ УКРАЇНИ

МАТЕРІАЛИ  
НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ  
З МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ  
«ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОЇ  
ТА МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ»

3-4 квітня 2012 року

позитивних результатів. Референс-центр також надає організаційно-методичну допомогу фахівцям відповідного профілю. Третій рівень моніторингу – епідеміологічний, критерієм оцінки якого є популяційна частота вроджених вад розвитку у регіоні проведення масових скринінгових програм і у масштабах всієї країни. Тенденції у поширеності вродженої патології визначаються за сторожовою патологією, яка має високу популяційну частоту і не складає труднощів для коректної діагностики в постнатальному періоді – хромосомні анеуплоїдії (трисомії 21-ї, 18-ї, 13-ї хромосом), вади нервової трубки, вади передньої черевної стінки, множинні вади розвитку тощо.

**Висновки.** Внутрішній контроль якості, поряд із зовнішнім аудитом, повинен стати невід'ємною частиною повсякденної практичної діяльності медико-генетичних закладів усіх рівнів. Впровадження такої постійно діючої системи в Україні буде сприяти подальшому удосконаленню медико-генетичної допомоги населенню.

## МОЗАИЧНАЯ ФОРМА ТРИСОМИИ ПО 9 ХРОМОСОМЕ НА ТЕРРИТОРИИ КРЫМА

Афанасьева Н.А., Зыгарь О.Н., Ефимова Г.Н.

Государственное учреждение «Крымский государственный медицинский университет имени С.И. Георгиевского»,  
Крымский республиканский специализированный медико-генетический центр, г. Симферополь, Украина  
afanasevi@gmail.ru

Хромосомные заболевания – это различные структурные преобразования хромосом, или изменение их числа в клеточном ядре. Хромосома 9 является субметацентрической хромосомой группы С средних размеров в кариотипе. Известно также, что увеличенные и уменьшенные С-блоки наследуются кондоминатно и сегрегируют в семье, такие семьи и отдельные ее члены составляют группу риска, состоящие из детей с задержкой психомоторного развития, множественными пороками развития и микроаномалиями развития (S.Hsu et al, 2010). Частота обнаружения трисомии 9 среди спонтанных абортных равна 1:1000 беременностей. Практически все зачатия заканчиваются внутриутробной гибелью носителя лишней хромосомы 9. Зафиксировано всего 5 живорождений. В среднем продолжительность жизни не превышает трех месяцев и двух недель (D.Pitt et al, 2011). Для больных характерны следующие особенности: выраженное физическое внутриутробное недоразвитие, ряд черепно-лицевых пороков (расщелина неба, микрофтальмия), аномалия костей и суставов, пороки сердца (аномалии крупных сосудов, дефекты межжелудочковой перегородки), патология почек и мочеполовой системы, половых органов. Хро-

редкими множественными пороками развития.

В ходе анализа, мы использовали цитогенетический, клинико-генезологический, фенотипический и параclinical методы. Цитогенетическое исследование включало в себя следующие этапы: культивирование лимфоцитов периферической крови, приготовление препаратов метафазных хромосом, интерфазных клеток и анализ их под флуоресцентным микроскопом.

В отделении патологии новорожденных КРУ «ДКБ» в 2011 году находился ребенок с диагнозом: множественные врожденные аномалии: аплазия наружного носа, отсутствие глазных яблок с обеих сторон. Ребенок от молодых здоровых родителей, от 1 беременности, протекавшей без особенностей. Роды первые, в срок, путем кесарева сечения в связи клинически узким тазом. Масса тела при рождении 3150, длина 52 см, закричал сразу, по Апгар 8-9 баллов. Ранний неонатальный период протекал без особенностей, но осложнялся отсутствием носового дыхания. Объективный осмотр выявил лицевые дисморфии: сглаженные надбровные дуги, блефароптоз, разный микрофтальм, аплазия костей носа с недоразвитием верхней челюсти, готическое небо. Тело ребенка пропорциональное, биологический профиль соответствует гестационному возрасту, верхние и нижние конечности без особенностей. Половые органы сформированы по женскому типу. Ребенок был обследован лабораторными (общий анализ крови, общий анализ мочи, биохимический анализ крови) и инструментальными (электрокардиография, ультразвуковое исследование сердца, печени, почек, надпочечников, нейросонограмма, компьютерная томограмма головного мозга) методами. В ходе анализа полученных данных нами не было определено ни органической, ни функциональной патологии основных органов и систем. Также проведены консультации смежных специалистов и синдромальный поиск, так как врожденные аномалии такого генеза чаще сочетаются с другими пороками органов и систем.

Данный случай уникален, в связи с тем, что кариотип ребенка показал трисомию по 9 хромосоме, мозаичную форму: 47,XX,+9[11]/46,XX[24], в сочетании с патологией лицевого скелета и органа зрения. Учитывая выше изложенные данные, можно сделать вывод, что нами описан один из редких клинических вариантов трисомии 9 хромосомы. Жизненный прогноз для данного ребенка при грамотной хирургической коррекции пороков может быть благоприятным.

## ОПТИМІЗАЦІЯ МЕНЕДЖМЕНТУ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ У ШКОЛЯРІВ

Безруков А.О., Марусик У.І.

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

Бронхіальної астми (БА) пи-

Так, згідно з даними різних авторів неконтрольований перебіг хвороби реєструється у 70-95% хворих. Неefективність інгаляційних глюкокортикостероїдів (ІГКС), що є основою базисної терапії БА, зумовлена, ймовірно, наявністю різних фенотипів даного захворювання, визначення яких є достатньо кошторисним та трудомістким і, на жаль, не завжди доступним для більшості клінік. Враховуючи зазначене вище, актуальним та перспективним нами вважається застосування в базисній терапії БА в дітей нових медикаментів, наприклад Нуклеїнат, що є імуномодулятором та, водночас, володіє протизапальною дією. Оскільки використання даного препарату в комплексі протизапальної терапії БА в дорослих призводило до підвищення рівня контролю цього захворювання, можна вважати за доцільне використання даної лікувальної тактики в школярів.

**Мета дослідження.** Провести клінічно-епідеміологічний аналіз ефективності Нуклеїнату в складі базисної протизапальної терапії БА в школярів з оцінкою показників гіперчутливості бронхів.

**Матеріали і методи дослідження.** У пульмонологічному відділенні Обласної дитячої клінічної лікарні №1 м. Чернівці в періоді ремісії обстежено 98 школярів, хворих на БА. Дослідження проводили двічі сліпим рандомізованим плацебо-контрольованим методом із використанням таблиці випадкових чисел. До I групи увійшли 47 пацієнтів, які в комплексі базисної терапії отримували Нуклеїнат у дозі 0,25 г на добу впродовж 21 дня. Другу (II) групу сформувала 51 дитина, яка в комплексі лікування замість Нуклеїнату отримувала плацебо (лактозу). За основними клінічними характеристиками клінічні групи порівняння були співставленими. Усім дітям, окрім рутинного обстеження, визначали гіперчутливість бронхів (ГЧБ), яку оцінювали за даними провокуючої дози гістаміну, що призводить до зниження форсованого об'єму видиху за першу секунду (ФОВ1) на 20% (РС20Н) із застосуванням серійних розведень гістаміну. Результати дослідження оцінювали з позиції клінічної епідеміології. Ризик реалізації події вивчали за показниками відносного (ВР), абсолютного (АР) ризиків та співвідношення шансів (СШ), а також їх довірчих інтервалів (95% ДІ). Ефективність лікування оцінювали за зниженням атрибутивного (ЗАР) та відносного (ЗВР) ризиків, а також мінімальною кількістю хворих (МКХ), яких слід пролікувати для отримання одного позитивного результату.

**Результати.** Після проведеного лікування діти I клінічної групи характеризувалися вищим ризиком зниження ГЧБ відносно хворих плацебо-контрольованої групи. Зокрема, відносний ризик досягнення позитивних змін із боку ГЧБ у школярів, які в комплексі протизапальної терапії отримували Нуклеїнат, становив 1,9 (95% ДІ 1,3-9,3), абсолютний ризик – 0,3 при показнику СШ – 3,3 (95% ДІ 1,7-6,1). Слід відмітити, що під впливом Нуклеїнату в складі базисної терапії зниження абсолютного ризику реєстрації виразної гіперчутливості дихальних шляхів сягало 25,8%, ЗВР – 54,8% (95% ДІ 44,5-64,8), а мінімальна кількість хворих, яких слід пролікувати для досягнення одного позитивного результату, дорівнювала 1,8 (95% ДІ 0,1-7,1).

**Висновки** 1. Ризик реєстрації виразної гіперчутливості бронхів на тлі застосування Нуклеїнату знижувався наступним чином: ЗАР – 25,8%, ЗВР – 54,8% (95% ДІ 44,5-64,8), МКХ – 1,8 (95% ДІ 0,1-7,1). 2. У хворих на бронхіальну астму школярів при недосягненні контролю захворювання, за рахунок виразної гіперсприйнятливості дихальних шляхів, до комплексу протизапальної терапії слід включити препарат Нуклеїнат у дозі 0,25 г на добу.

## БРОНХОПРОВАКАЦИОННЫЙ ТЕСТ С ГИСТАМИНОМ У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ВАРИАНТАХ ВОСПАЛЕНИЯ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ

Безруков А.А., Галушинская А.В.

Буковинский государственный медицинский университет  
Кафедра педиатрии и детских инфекционных болезней, Черновцы, Украина

Бронхиальная астма (БА) – мультифакторное заболевание, которое характеризуется хроническим воспалением дыхательных путей и повышенной чувствительностью бронхов к различным раздражителям. Воспаление бронхиального дерева при БА характеризуется гетерогенностью, например, может опосредствоваться нейтрофильными или эозинофильными гранулоцитами. Гипервосприимчивость является универсальной характеристикой БА, степень которой отображает тяжесть заболевания. Известно, что одним из основных факторов развития гипервосприимчивости дыхательных путей является есть воспаление бронхиального дерева. Однако роль характера воспаления респираторного тракта (эозинофильного и неэозинофильного) в формировании гипервосприимчивости, в полной мере не изучена.

**Цель работы** – изучить показатели неспецифической гипервосприимчивости бронхов (ГВБ) при различном характере воспаления дыхательных путей (ХВДП).

Обследовано 60 детей школьного возраста, страдающих бронхиальной астмой, которых на основании цитологического исследования мокроты распределяли на 2 клинические группы. Первую группу составили больные с эозинофильным ХВДП (30 пациентов), вторую – с неэозинофильным (30 детей) ХВДП. Всем больным в послеприступном периоде БА проводили цитологический анализ мокроты и бронхопровокационный тест с гистамином. При усилении ГВБ отмечалось снижение провокационной концентрации (ПК20Г) и дозы (ПД20Г) гистамина, а при повышении гиперреактивности – увеличение значений дозозависимой кривой (ДЗК). Эозинофильный ХВДП верифицировали при наличии в мокроте 3% и более эозинофильных лейкоцитов.

Сравнительный анализ показателей ГВБ у детей с различными ХВДП по данным провокационной пробы с гистамином показал, что они существенно не отличаются. Так, у пациентов с эозинофильной БА показатели ГВБ составили: ПК20Г (мг/мл) –  $1,8 \pm 0,55$ ; ПД20Г (мг) –  $0,55 \pm 0,16$ ; ДЗК (у.е.) –  $2,01 \pm 0,15$ ; а при неэозинофильной: ПК20Г –  $1,58 \pm 0,37$ ; ПД20Г –  $0,51 \pm 0,17$ ; ДЗК –  $2,13 \pm 0,26$  ( $P > 0,05$ ). Отмечена тенденция к более выразительной чувствительности бронхов к гистамину у детей с эозинофильным ХВДП (ПД20Г  $< 0,15$  мг у этих больных наблюдалась в 1,7 раза чаще чем, у детей с неэозинофильным ХВДП). Установлена положительная корреляционная связь показателей ГВБ с относительным количеством лимфоцитов ( $r = 0,59$ ) у детей с бронхиальной астмой.

Несмотря на то, что неспецифическая ГВБ к гистамину у больных БА существенно не зависит от характера их воспаления, всё же, у детей с эозинофильным ХВДП, не-