



**Міністерство охорони здоров'я України
Національна медична академія післядипломної
освіти імені П.Л. Шулика
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

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

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

нарушеннями механізмів клітинного контролю и ослабленням природного отбору, направленного на отсеv патологических эмбрионов до стадии имплантации.

Выводы. Полученные результаты указывают, что темпы преимплантационного развития эмбрионов женщин старшего репродуктивного возраста снижены относительно показателей молодых пациенток даже в когорте хромосомно сбалансированных образцов. Одновременно наблюдается также возраст-зависимое повышение доли хромосомно аномальных эмбрионов, характеризующихся оптимальными морфологическими показателями.

ЕФЕКТИВНІСТЬ ДЕЗОБСТРУКТИВНОЇ ТЕРАПІЇ У ПІДЛІТКІВ ХВОРИХ НА БРОНХІАЛЬНУ АСТМУ ЗАЛЕЖНО ВІД ЛАБІЛЬНОСТІ БРОНХІВ

Шахова О.О.

*Буковинський державний медичний університет,
кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб,
м. Чернівці, Україна
olga.cv.ua@rambler.ru*

Вступ. Бронхіальна астма (БА) відноситься до числа найбільш розповсюджених варіантів хронічної патології в усіх вікових групах. Неспецифічна гіперсприйнятливість бронхів може розглядатись як центральна характеристика бронхіальної астми, що визначає перебіг і тяжкість захворювання, і, таким чином, тактику і ефективність лікування.

Мета роботи. Оцінити ефективність лікування нападу бронхіальної астми з урахуванням показників гіперсприйнятливості бронхів до фізичного навантаження.

Матеріал і методи. В умовах пульмоалергологічного відділення ОДКЛ м. Чернівці обстежено 40 підліт-

ків, що хворіють на БА, з частковим контролем захворювання. Із урахуванням показників лабільності бронхів, сформовано дві клінічні групи спостереження. Першу (I) сформували 16 підлітків із показником лабільності бронхів більше 25%, а другу (II) – 24 однолітка, в яких лабільність бронхів була менше виразною (менше 25%).

Результати дослідження. Усі підлітки від першої доби стаціонарного лікування нападу БА відповідно до протоколів лікування отримували β-агоністи короткої дії (сальбутамол, вентолін) у вигляді інгаляцій з використанням небулайзера як засобу доставки препарату. Хворі з високою лабільністю бронхів частіше отримували в комплексі терапії глюкокортикостероїди, зокрема, у 56,3% випадків у вигляді системних препаратів. Аналогічні результати отримано і стосовно використання препаратів еуфіліну, переважно парентерально в складі інфузійної терапії, та лише 37,5% хворих отримували даний препарат ентерально. Слід підкреслити, що підлітки обох клінічних груп у 37,5% випадків отримували антибактеріальну терапію. Антигістамінні препарати у вигляді дезлоратадину одержували 87,5% хворих першої та 75,0% представників другої групи порівняння ($P>0,05$). Усім дітям проведено комплексне клінічно-параклінічне обстеження, з визначенням показників лабільності бронхів. У результаті обстеження створеної когорти дітей встановлено, що в I групі тривалість використання β-агоністів короткої дії становила $8,8\pm 0,98$ (95% ДІ: 2,9-6,0), а в II (групі) – $8,2\pm 0,57$ (95% ДІ: 2,2-3,9) днів ($p>0,05$); глюкокортикостероїдів в I – $9,3\pm 1,1$ (95% ДІ: 3,1-6,6), у II – $6,4\pm 0,64$ (95% ДІ: 2,0-4,1) днів ($p<0,05$); еуфіліну – $6,5\pm 0,54$ (95% ДІ: 1,2-3,1), та $7,0\pm 0,62$ (95% ДІ: 1,3-3,6) днів ($p>0,05$); інфузійної терапії – $2,7\pm 0,4$ (95% ДІ: 0,7-2,1), та – $3,3\pm 0,4$ (95% ДІ: 0,72-2,4) днів ($p>0,05$). Слід підкреслити, що всі підлітки незалежно

від виразності лабільності бронхів, отримували системні кортикостероїди лише у перші дні лікування в стаціонарі. Так, середня тривалість лікування системними глюкокортикостероїдами становила $3,1 \pm 0,3$ дні (9% ДІ: 0,6-1,8).

Висновок. Отже, тривалість дезобструктивної терапії в групах порівняння суттєво не відрізнялась. Водночас, у підлітків із високою лабільністю бронхів має місце триваліше лікування глюкокортикостероїдами через торпіднішу до терапії клініку загострення.

РОЛЬ ГЕНЕАЛОГІЧНОГО АНАЛІЗУ У ВИВЧЕННІ СПАДКОВОЇ ОБТЯЖЕНОСТІ ПО МУЛЬТИФАКТОРНІЙ ПАТОЛОГІЇ

Шейко Л.П.

*Кафедра медичної та лабораторної генетики,
Національна медична академія післядипломної освіти
імені П.Л. Шупика, м. Київ, Україна*

Мета. Вивчити значення ретельного аналізу родоводів сімей зі спадковою обтяженістю по мультифакторній патології.

Захворювання, в етіології яких істотну роль відіграє генетична компонента, але клінічні прояви залежать не тільки від генотипу, але і від впливу факторів оточуючого середовища, утворюють групу мультифакторних захворювань. До них відноситься більше 92% загального спектру патології людини – практично всі розповсюджені неінфекційні захворювання (бронхіальна астма, гіпертонічна та виразкова хвороби, ішемічна хвороба серця, онкологічна патологія, психічні захворювання, цукровий діабет, псоріаз та ін.) та ізольовані вроджені вади розвитку. Поширеність мультифакторної патології у різних популяціях може варіювати та пов'язана з різ-

номанітністю генетичних та середовищних факторів. З віком частота цієї патології зростає. Існують популяційні та етнотериторіальні особливості частоти поширеності даної патології. В цілому мультифакторні хвороби мають досить високу частоту в популяції. Так, на шизофренію хворіє біля 1% населення, на цукровий діабет – 5%, алергічними захворюваннями – більше 10%, на гіпертонію – біля 30%.

Важливою особливістю цієї групи захворювань є те, що вони не успадковуються за законами Менделя, але завдяки клініко-генеалогічному методу з аналізом родоводів при багатьох хворобах мультифакторної природи виявлена спадкова обтяженість. Для родин, в яких зустрічається підвищений рівень захворюваності на онкологічну патологію, цукровий діабет, гіпертонічну хворобу, бронхіальну астму, тощо, аналіз родоvodu є дуже важливим кроком попередження та ранньої діагностики цих хвороб. Адже, у профілактиці захворювання полігенної природи загальноприйнятні умови - своєчасне виявлення осіб з високою спадковою схильністю та попередження захворювання шляхом цілеспрямованих профілактичних заходів: дієта, зміни звичок та стилю життя пробанда, який має мультифакторні хвороби в сім'ї, особливо у родичів першого та другого ступеню спорідненості.

Висновок. Отже генеалогічний аналіз дозволяє ідентифікувати роль спадковості у вивченні мультифакторної патології. Ретельний аналіз родоvodu необхідно проводити не лише лікарям-генетикам, але і сімейним лікарям, онкологам, пульмонологам, психіатрам, гастроентерологам, ендокринологом, тощо. Це необхідно для попередження розвитку хвороб зі спадковою схильністю в конкретній родині, адже саме профілактика є основою превентивної медицини.