



**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

проявами пухлинної інтоксикації та важкими інфекціями з дихальною і серцево-судинною недостатністю, не дозволив розпочати специфічне лікування. Двоє хворих померло після завершення префази та першого блоку поліхіміотерапії в результаті тяжких інфекційних ускладнень (пневмонія, пневмоторакс, ентеропатія, виразково-некротичний стоматит, піднебінна нориця) та виснаження вітальних функцій. У 4-річного хлопчика з ДВБКЛ, після проведених блоків СС та АА, регресія пухлини не наступила. Терапія порятунку (блок ІСЕ в комбінації з ритуксімабом) теж не дала бажаного результату; дитина померла від прогресування лімфоми. У двох (28,6%) пацієнтів цитостатичне лікування проведено успішно. Хлопчик з ЛБЛ отримав повний курс протокольної терапії (NHL-BFM-95) без редукації доз хіміопрепаратів. У дівчинки з ДВБКЛ лікування перервано після 5-го блоку (АА №2) протоколу НХЛ-ДГЛЛУ-2000 у зв'язку з розвитком некрозу м'яких тканин куприкової ділянки, останній блок ВВ не проводився. На сьогоднішній день ці діти перебувають у тривалій ремісії (13 та 9 років відповідно).

Висновки. Тяжкість клінічного перебігу НГЛ у хворих з СХН зумовлена наявністю супутніх інфекційних ускладнень на фоні комбінованого імунодефіциту, що вимагає потужного антибактерійного, протигрибкового захисту та корекції імунологічного статусу. Цитостатичне лікування НГЛ у дітей з СХН можливе та ефективно при індивідуальній корекції доз та режимів протокольної терапії у сторону їх зниження, враховуючи мутагенну та імуносупресивну дію хіміопрепаратів.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ ФРАНЧЕСКЕТТІ У НОВОНАРОДЖЕНОГО

*Колюбакіна Л.В., Власова О.В., Ластівка І.В. *, Хільчевська В.С.*

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

Накопичення та систематизація даних щодо поширеності спадкових захворювань, зокрема, хромосомної патології, набуває все більшого значення у зв'язку із збільшенням частки спадкової патології в структурі захворюваності та смертності дитячого населення. До них можна віднести групу захворювань, які виникають внаслідок числових або структурних змін хромосом та супроводжуються щелепно-лицьовими аномаліями, які підтверджуються генетичними дослідженнями, зокрема, мандибулофасціальний дизостоз – синдромом Франческетті-Клейна. Тип успадкування – аутосомно-домінантний з високою пенетрантністю й різною експресивністю. Частота синдрому остаточно не встановлена. Наводимо випадок даного синдрому з клінічної практики.

З анамнезу відомо, що хлопчик народився від I доношеної вагітності, яка перебігала без ускладнень. Пологи I термінові, фізіологічні в 38 тижнів вагітності в ЦРЛ. Маса тіла при народженні – 2600 г, зріст – 49 см, окружність голови – 34 см, окружність грудної клітки – 32 см. Оцінка за шкалою Апгар – 7/7 балів. Стан дитини після народження середнього ступеня важкості, що зумовлено помірними дихальними, гемодинамічними порушеннями на фоні множинних стигм дизембріогенезу. Звертає увагу незвичайний зовнішній вигляд дитини.

Для подальшого лікування та верифікації діагнозу новонароджений на 1 добу переведений у відділення інтенсивної терапії новонароджених ОДКЛ.

При огляді звертали на себе увагу: довгі вії, гіпертрихоз верхніх та нижніх кінцівок, порушення дерматогліфіки, надлишок шкіри, асиметрія та гіпоплазія лівого вуха, вкорочення лівої плечової кістки, гіпоспадія, надмірний розвиток лобних пазух, високе аркоподібне піднебіння, антимонголоїдний розріз очей, довге, підняте доверху, підборіддя, «орлиний» ніс.

Проведені параклінічні методи обстеження: визначення рівня гормонів: тиреотропного, вільного тироксину, кортизолу, 17-оксіпрогестерону, лютеїнізуючого, які було в межах норми, але рівень фолікулостимулюючого склав 0,7 Од/л (норма – менше 0,1 Од/л), рівень загального тестостерону 4,63 нмоль/л (норма – 0,7-2.2 нмоль/л). На нейросонографії виявлено гіпоплазію мозочку, субепіндимальний крововилив з дилатацією правого рогу. При проведенні ультразвукового дослідження внутрішніх органів дифузне ураження паренхіми нирок, гіперплазія наднирників. Згідно даних ультразвукового дослідження серця: виявлені відкритий овальний отвір біля 2 мм та відкрита боталова протока. На очному дні – вроджена пігментна дистрофія сітківки. Аналіз сечі на уринолізис патології не виявлено. Рівень глюкози крові та електролітів відповідав віковій нормі. Дитина оглянута вузькими спеціалістами.

В процесі лікування та обстеження стабілізувався стан дитини, та для подальшого лікування вона переведена у відділення патології новонароджених. Проведена дифдіагностика між спадковими захворюваннями Карнелії де Ланге, тотальної ліподистрофії та синдромом Франческетті. При генетичному обстеженні в медико-генетичному центрі м. Львова виставлений клінічний діагноз: синдром Франческетті. Цікавим представляється динамічне спостереження за даною дитиною з метою оцінки особливостей її фізичного та психоневрологічного розвитку.

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ – СОВРЕМЕННОЕ ВИДЕНИЕ ПРОБЛЕМЫ

Колоненко М.И.¹, Денисенко С.В.¹, Горобенко Н.Г.²

¹ – *Клиника проблем планирования семьи, г. Киев, Украина
icsi@ultrasound.net.ua*

² – *Кафедра медицинской и лабораторной генетики НМАПО имени П.Л. Шупика, г. Киев, Украина*

Преимплантационный генетический скрининг (ПГС) относится к инвазивной оценке эмбрионов. его проводят с целью выявления геномных мутаций у эмбриона до его имплантации и, как следствие, повышения эффективности лечебных циклов программ вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ) у супружеских пар с нарушением репродуктивной функции. Показаниями для проведения ПГС являются: возраст супруги старше 35 лет; отягощенный анамнез (невынашивание беременности, мертворождение, рождение ребенка с хромосомной патологией), мужской фактор бесплодия, отсутствие имплантации в нескольких циклах лечебных программ ВРТ, проведение одному из супругов курса радиотерапии. Диагностика геномных мутаций до переноса эмбриона в матку, по мнению ряда ученых, снижает процент потерь на ранних сроках беременности и риск рождения ребенка с хромосомной патологией.

Цель данного исследования – определить достоверность информации о хромосомном наборе эмбриона на основе анализа только одного blastomera.

Материалы и методы. Материалом для исследования служили blastomeres 612 эмбрионов. Фиксацию blastomeres, полученных от восьмиклеточных эмбрионов, осуществляли по методу Дозорцева (Dozotsev and McGiunis, 2001). Флюоресцентную гибридизацию кло-

| | |
|---|----|
| <i>Ковальова О.М., Похилько В.І., Артёмова Н.С., Шахова В.Ю., Кир'яченко С.П., Россоха З.І., Горovenko Н.Г.</i> Генетичні детермінанти розвитку внутрішньошлункових крововиливів III-IV ступеня у передчасно народжених дітей | 73 |
| <i>Козлова О.І., Цимбалюк-Волошин І.П., Логінський В.Є.</i> Особливості лікування негоджківських лімфом у дітей з синдромами хромосомної нестабільності | 74 |
| <i>Колобакіна Л.В., Власова О.В., Ластівка І.В., Хільчевська В.С.</i> Клінічний випадок синдрому Франческетті у новонародженого | 77 |
| <i>Копonenko М.И., Денисенко С.В., Горovenko Н.Г.</i> Преимплантационный генетический скрининг – современное видение проблемы | 79 |
| <i>Ластівка І.В., Сорокман Т.В., Яворенко С.В.</i> Случай врожденной тотальной липодистрофии у ребенка | 81 |
| <i>Левкович Н.М., Горovenko Н.Г.</i> Характеристика генетичної структури населення України за поліморфними варіантами генів <i>CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19</i> і <i>MDR1</i> | 83 |
| <i>Лук'яненко Н. С., Виштак Н. В., Кенс К. А.</i> Асоціативний зв'язок поліморфних локусів генів <i>GSTM1</i> та <i>GSTT1</i> з природженими вадами розвитку сечовидільної системи у дітей | 86 |
| <i>Макух Г.В., Гнатейко О.З.</i> До проблеми характеристики сегрегаційної складової генетичного тягаря | 88 |

| | |
|---|-----|
| <i>Музычина А. А., Малеева И. А., Кальней Е. О., Сухобокова И. А., Агеев А. А.</i> Особенности ведения новорожденных с секвенцией Пьера-Робена | 90 |
| <i>Малярчук І.В.</i> Роль фармакогенетичних маркерів в оптимізації терапії варфарином | 93 |
| <i>Марусик У.І.</i> Показники atopічного статусу школярів, хворих на бронхіальну астму, з урахуванням астма-фенотипів | 94 |
| <i>Микитенко Д.А., Лаврова Е.В., Зукін В.Д.</i> Оценка эффективности применения сравнительной геномной гибридизации в предимплантационном генетическом скрининге эмбрионов пациентов различных прогностически неблагоприятных групп | 97 |
| <i>Молеца Б.Т., Клименко С.В.</i> Оцінка мутаційного статусу HER-2/neu в клітинах раку молочної залози з використанням імуногістохімічного і флуоресцентної гібридизації in situ аналізів | 99 |
| <i>Несіна І.П., Бучинська Л.Г., Бресєва О.В., Самохвалова О.О.</i> Вивчення генетичної нестабільності у лімфоцитах периферичної крові хворих на аденокарциному ендометрію з сімейною історією раку | 101 |
| <i>Омельченко Е.М., Вітовська О.П., Полька О.О., Качко Г.О., Фліс Н.Й., Тимченко О.І.</i> Аналіз спадкової мінливості глаукоми | 103 |
| <i>Ортеменка Є.П., Микалюк Л.В.</i> Гіперреактивність дихальних шляхів та її взаємозв'язок із типом ацетилювання за еозинофільного фенотипу бронхіальної астми у дітей шкільного віку | 106 |