

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

МАТЕРІАЛИ

II науково-практичної інтернет-конференції
**РОЗВИТОК ПРИРОДНИЧИХ НАУК
ЯК ОСНОВА НОВІТНІХ
ДОСЯГНЕНЬ У МЕДИЦИНІ**



м. Чернівці
22 червня 2022 року

MINISTRY OF EDUCATION AND SCIENCE OF UKRAINE
MINISTRY OF HEALTH OF UKRAINE
BUKOVINIAN STATE MEDICAL UNIVERSITY

CONFERENCE PROCEEDINGS

II Scientific and Practical Internet Conference **DEVELOPMENT OF NATURAL SCIENCES AS A BASIS OF NEW ACHIEVEMENTS IN MEDICINE**



Chernivtsi, Ukraine
June 22, 2022

УДК 5-027.1:61(063)

Р 64

Медицина є прикладом інтеграції багатьох наук. Наукові дослідження у сучасній медицині на основі досягнень фізики, хімії, біології, інформатики та інших наук відкривають нові можливості для вивчення процесів, які відбуваються в живих організмах, та вимагають якісних змін у підготовці медиків. Науково-практична інтернет-конференція «Розвиток природничих наук як основа новітніх досягнень у медицині» покликана змінювати свідомість людей, характер їхньої діяльності та стимулювати зміни у підготовці медичних кадрів. Вміле застосування сучасних природничо-наукових досягнень є запорукою подальшого розвитку медицини як галузі знань.

Конференція присвячена висвітленню нових теоретичних і прикладних результатів у галузі природничих наук та інформаційних технологій, що є важливими для розвитку медицини та стимулювання взаємодії між науковцями природничих та медичних наук.

Голова науково-організаційного комітету

Володимир ФЕДІВ професор, д.фіз.-мат.н., завідувач кафедри біологічної фізики та медичної інформатики Буковинського державного медичного університету

Члени науково-організаційного комітету

Тетяна БІРЮКОВА к.тех.н., доцент кафедри біологічної фізики та медичної інформатики Буковинського державного медичного університету

Оксана ГУЦУЛ к.фіз.мат.н., доцент кафедри біологічної фізики та медичної інформатики Буковинського державного медичного університету

Марія ІВАНЧУК к.фіз.мат.н., доцент кафедри біологічної фізики та медичної інформатики Буковинського державного медичного університету

Олена ОЛАР к.фіз.мат.н., доцент кафедри біологічної фізики та медичної інформатики Буковинського державного медичного університету

Почесний гість

Prof. Dr. Anton FOJTIK Факультет біомедичної інженерії, Чеський технічний університет, м.Прага, Чеська республіка

Комп'ютерна верстка:

Марія ІВАНЧУК

Розвиток природничих наук як основа новітніх досягнень у медицині: матеріали II науково-практичної інтернет-конференції, м. Чернівці, 22 червня 2022 р. / за ред. В. І. Федіва – Чернівці: БДМУ, 2022. – 489 с.

У збірнику подані матеріали науково-практичної інтернет-конференції «Розвиток природничих наук як основа новітніх досягнень у медицині». У статтях та тезах представлені результати теоретичних і експериментальних досліджень.

Матеріали подаються в авторській редакції. Відповідальність за достовірність інформації, правильність фактів, цитат та посилань несуть автори.

Для наукових та науково-педагогічних співробітників, викладачів закладів вищої освіти, аспірантів та студентів.

Рекомендовано до друку Вченою Радою Буковинського державного медичного університету (Протокол №11 від 22.06.2022 р.)

ISBN 978-966-697-983-7

поліморфним варіантом G/G BsmI VDR було виявлено дефіцит вітаміну D ($43,83 \pm 6,47$ нмоль/л), а в дітей із поліморфними варіантами G/A і A/A BsmI VDR виявлено недостатність вітаміну D ($58,14 \pm 20,05$ та $51,58 \pm 22,84$ нмоль/л відповідно).

Базальний рівень СТГ був нормальним у всіх пацієнтів. Рівень СТГ після стимуляційної проби із клонідином був у межах норми.

SDS (Standard Deviation Score) зросту достовірно нижчий у групі дітей із поліморфним варіантом A/A $-2,61 \pm 0,38$ порівняно із варіантами поліморфного локусу rs1544410 BsmI гена VDR рецептора вітаміну D G/A $(-1,92 \pm 0,45)$ та G/G $(-2,39 \pm 0,02)$.

ІФР-1 у всіх обстежених був в межах норми, однак найнижчий показник траплявся у пацієнтів із поліморфним варіантом G/G BsmI VDR ($108,50 \pm 12,02$ нг/мл). Виявлено нормальний рівень загального та іонізованого кальцію і фосфору в сироватці крові у всіх пацієнтів.

Висновки. У дітей за наявності генотипу G/A ризик ідіопатичної низькорослості достовірно високий OR=9,33 (95%CI 3,09-28,16; $p < 0,05$).

У дітей із поліморфним варіантом G/G BsmI VDR було виявлено дефіцит вітаміну D ($43,83 \pm 6,47$ нмоль/л), а в дітей із поліморфними варіантами G/A і A/A BsmI VDR виявлено недостатність вітаміну D ($58,14 \pm 20,05$ та $51,58 \pm 22,84$ нмоль/л відповідно).

Список використаних джерел

1. Inzaghi E., Reiter E., Cianfarani S. The challenge of defining and investigating the causes of idiopathic short stature and finding an effective therapy. *Horm Res Paediatr.* 2019; 92(2):71-83. doi:10.1159/000502901
2. Wang W, Luo XP, Cai LX, Cui ZR, Luo XY, Luo RK. Relationship between vitamin D receptor (VDR) polymorphisms and the efficacy of recombinant human growth hormone (rhGH) treatment in children with idiopathic short stature. *GenetMolRes.* 2015; 14(3):10507-14. doi:10.4238/2015.september.8.12

УДК 616-056.7:575.244]-036.1-071-053.2

Ризничук М.О.¹, Соломатін В.О.²

Клінічні особливості перебігу синдрому Прадера-Віллі у дітей

¹Буковинський державний медичний університет, Чернівці, Україна

²КНП «Центр первинної медико-санітарної допомоги Роша», Чернівці, Україна

rysnichuk.mariana@gmail.com; vs.solo81@gmail.com

Анотація. У статті описано причини розвитку синдрому Прадера-Віллі. Наведено клініко-діагностичні критерії даного синдрому. Також виокремлено групу дітей із підозрою на синдром Прадера-Віллі, які підлягають ДНК-діагностиці за міжнародними критеріями.

Ключові слова: діти, синдром Прадера-Віллі, діагностичні критерії.

Синдром Прадера-Віллі (OMIM 176270) відноситься до хвороб геномного імпринтингу, і виникає внаслідок експресії генів *SNRPN* та *NECDIN* (NDN). Близько 70% хворих, які страждають на синдром Прадера-Віллі мають мікрделеції 15q12 батьківського походження, у 28% виявляється материнська одnobатьківська дисомія по хромосомі 15, а у 2% – дефекти процесу імпринтингу або дефект в імпринтинг-центр, рідкісні хромосомні перебудови та генні мутації [1].

Запідозрити синдром Прадера-Віллі можна ще внутрішньоутробно за наявності зниженої активності рухів плода, аномального положення плода, наявності багатоводдя. Клініко-діагностичні критерії синдрому Прадера-Віллі були вперше запропоновані в 1993 Holm et al. та переглянуті та доповнені у 2015 році на основі спостереження за 300 пацієнтами з таким синдромом (табл.1).

Таблиця 1

Клініко-діагностичні критерії синдрому

(по Gunay-Aygun Meral et al., 2015) [3]

Великі критерії:	Бали
1. Центральна гіпотонія з пригніченням смоктального рефлексу в неонатальному періоді та грудному віці, поступово проходить із віком	1
2. Проблеми з вигодовуванням у періоді новонародженості із використанням спеціальних методів годування, поганий набір ваги та затримка розвитку	1
3. Надмірне або швидке збільшення ваги (більше 95 перцентиля) після 12 місяців але до 6 років; ожиріння центрального генезу	1
4. Характерні риси обличчя з доліхоцефалією в ранньому віці, вузьким обличчям або малим біфронтальним розміром, мигдалеподібними очима, маленьким ротом з тонкою верхньою губою, опущені куточки рота (> 3 ознак обов'язково)	1
5. Гіпогонадізм із наявністю наступної патології залежно від віку:	1
а. Гіпоплазія геніталій (хлопчики: гіпоплазія мошонки, крипторхізм, маленький пеніс та/або яєчка для віку (< 5-й перцентиля) дівчинки: відсутність або тяжка гіпоплазія малих статевих губ та/або клітора	
б. Пізнє або неповне статеве дозрівання, затримка пубертату за відсутності втручання після 16 років (хлопчики: маленькі яєчка, зменшення оволосіння на обличчі та тілі, відсутність зміни голосу; дівчата: аменорея/олігоменорея після 16 років)	
6. Загальна затримка розвитку у дитини <6 років; від легкої до помірної розумової відсталості чи проблеми із навчанням у дітей старшого віку	1
7. Гіперфагія /одержимість їжею/ нестримний апетит	1

8. Делеція 15q11-13 на високій роздільній здатності (>650 смуг) або інша цитогенетична молекулярна аномалія хромосомної ділянки Прадера-Віллі, у тому числі материнська дисомія	1
Малі критерії:	
1. Зниження рухів плода або гіпотонія в період новонародженості, що проходить із віком	0,5
2. Проблеми поведінки: істеричність, спалахи насильства, obsесивно-компульсивна поведінка; схильність до суперечок, опозиціонізм, жорстокість, патологічна брехливість, маніпуляція оточуючими, впертість; негативізм, схильність до крадіжки (потрібно 5 або більше симптомів)	0,5
3. Порушення сну та апное під час сну	0,5
4. Низький ріст порівняно з ровесниками старше 15 років (за відсутності лікування гормоном росту)	0,5
5. Гіпопігментація шкіри та волосся порівняно з сім'єю, дерматиломанія (skin picking)	0,5
6. Маленькі кисті (<25-й перцентилья) та/або стопи (<10-ї перцентилья) для даного віку	0,5
7. Вузькі кисті рук	0,5
8. Очні аномалії (езотропія, міопія)	0,5
9. Виділення в'язкої слини з утворенням кірочок у куточках рота	0,5
10. Дефекти мови та артикуляції	0,5
11. Стрії на шкірі	0,5
Додаткові критерії	
1. Високий больовий поріг	
2. Високий поріг до блювоти	
3. Нестабільність температури в ранньому віці або зміни температурної чутливості в дітей старшого віку та дорослих	
4. Сколіоз та/або кіфоз	
5. Раннє статеве дозрівання	
6. Остеопороз	
7. Незвичайна майстерність у складанні пазлів	
8. Нормальні показники нервово-м'язової провідності	

Для дітей до 3-х років необхідно набрати 5 балів для встановлення діагнозу (4 мають бути великими), для дітей старших 3-х років і дорослих необхідно 8 балів (5 балів мають бути великими). Додаткові критерії можуть бути присутніми і не виключають діагнозу.

Для того, щоб визначити групи дітей, яким необхідно проводити діагностику ДНК, були запропоновані групи ризику дітей у різні вікові періоди (табл. 2).

Група дітей, які підлягають ДНК діагностиці [3]

Вік	Клінічні особливості
Від народження і до 2-х років	1. Гіпотонія з порушенням смоктання
2-6 років	1. Гіпотонія з порушенням смоктання
	2. Загальна затримка розвитку
6-12 років	1. Гіпотонія з порушенням смоктання (гіпотонія часто зберігається)
	2. Загальна затримка розвитку
	3. Надмірне вживання їжі (гіперфагія; нестримний апетит) із центральним ожирінням
старше 13 років	1. Когнітивні порушення; як правило, легка розумова відсталість
	2. Надмірне вживання їжі (гіперфагія; нестримний апетит) із центральним ожирінням
	3. Гіпогонадотропний гіпогонадизм та/або типові проблеми поведінки (у тому числі істерики та obsесивно-компульсивні особливості)

Вмирають такі пацієнти від ускладнень цукрового діабету, що розвивається на тлі ожиріння та серцевої недостатності [2].

Висновки. Запідозрити синдром Прадера-Віллі можна ще внутрішньоутробно. Згідно клініко-діагностичним критеріям синдрому для дітей до 3-х років необхідно набрати 5 балів для встановлення діагнозу (із них 4 мають бути із великих критеріїв), для дітей старших 3-х років і дорослих необхідно 8 балів (5 балів мають бути із великих критеріїв).

Список використаних джерел.

1. Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest.* 2015; 38(12): 1249-63. doi: 10.1007/s40618-015-0312-9
2. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. *Genet Med.* 2012 Jan;14(1):10-26. doi: 10.1038/gim.0b013e31822bead0
3. Butler MG, Miller JL, Forster JL. Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. *Curr Pediatr Rev.* 2019;15(4): 207-244. doi: 10.2174/1573396315666190716120925