



**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 ЄВРАЗИЙСЬКОЇ 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>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

Аналіз співвідношення сегрегаційного та зовнішнього впливу на захворюваність мультифакторною патологією з урахуванням генетичної структури популяцій слугуватиме розширенню знань про цей вид патології, що дозволить розробити профілактичні заходи, які у майбутньому зменшать пов'язану з нею інвалідність та смертність.

ГІПЕРРЕАКТИВНІСТЬ ДИХАЛЬНИХ ШЛЯХІВ ТА ЇЇ ВЗАЄМОЗВ'ЯЗОК ІЗ ТИПОМ АЦЕТИЛЮВАННЯ ЗА ЕОЗИНОФІЛЬНОГО ФЕНОТИПУ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ У ДІТЕЙ ШКІЛЬНОГО ВІКУ

Ортеменка Є.П., Микалюк Л.В.

*Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб,
Буковинського державного медичного університету,
м. Чернівці, Україна*

evgeniaart@rambler.ru

Бронхіальна астма (БА) належить до найбільш частих хронічних захворювань дитячого віку. Згідно даних центру медичної статистики МОЗ України, за останні 10 років поширеність даної патології у дітей збільшилась вдвічі (з 2,6 до 5,2%). Розповсюдженість БА у дитячій популяції коливається від 5% до 12%, а за кордоном досягає 30%, що, ймовірно, обумовлюється не лише популяційними відмінностями, а й недосконалістю діагностики. Бронхіальна астма – класичне мультифакторне захворювання, в розвитку якого мають велике значення як фактори зовнішнього середовища, так і генетична схильність до розвитку даної патології. Фенотипова неоднорідність захворювання зумовлена численними відмінностями за етіологічними чинниками, характером запальної відповіді дихальних шля-

хів (ДШ), виразністю гіперреактивності бронхів, генетичними маркерами. Враховуючи дані літератури щодо асоціації алергічної БА з генетично детермінованим поліморфізмом N-ацетилтрансферази, що визначає особливості спрямованості метаболічних процесів, видавалося важливим оцінити взаємозв'язок типу ацетилювання із гіперреактивністю бронхів, яка також вважається генетично успадкованою ознакою.

На базі пульмоалергологічного відділення ОДКЛ м. Чернівці обстежено 116 дітей шкільного віку, хворих на БА. Усім дітям досліджували цитологічний склад індукованого інгаляціями серійних розведень гіпертонічних розчинів натрію хлориду мокротиння за методом Pavord I.D. у модифікації Pizzichini M.M. (1997). Еозинофільний фенотип БА діагностували за наявності в мокротинні 3% і більше еозинофілів, а нейтрофільний фенотип захворювання – при відносному вмісті в клітинному осаді бронхіальної рідини 2% та менше ацидофільних гранулоцитів, або за їх відсутності. Тип ацетилювання визначали за методом Пребстинга та Гаврилової у модифікації Тимофєєвої (1971). Гіперреактивність бронхів (ГРБ) визначали за даними «дозозалежної кривої» (ДЗК), яка відображує крутизну нахилу кривої «потік-об'єм» під час інгаляційної провокаційної проби з гістаміном. При інтерпретації одержаних даних виходили з того, що чим вища ГРБ, тим вище показник ДЗК.

Першу клінічну групу (I) сформували 66 дітей (56,9%) із еозинофільним фенотипом БА, а до другої (II) групи увійшло 50 (43,1%) пацієнтів із нейтрофільним варіантом захворювання. Встановлено, що серед хворих на еозинофільну БА частіше реєструвався повільний тип ацетилювання. Так, у I групі вміст у сечі ацетильованого сульфадимезину менше 75%, що асоціює із повільним типом ацетилювання, визначався у поло-

вини пацієнтів ($50,0 \pm 7,2\%$), а в групі порівняння – у третини хворих ($35,9 \pm 7,6\%$) ($P > 0,05$). При оцінці результатів провокаційного тесту із серійним розведенням гістаміну встановлено, що вірогідно вища ГРБ визначалася у пацієнтів із еозинофільним фенотипом БА. Так, показник ДЗК в середньому становив $2,1 \pm 0,1$ у.о. у хворих I клінічної групи та $1,8 \pm 0,1$ у.о. у дітей групи порівняння ($P < 0,05$). Водночас, у когорті дітей із значною реактивністю бронхів, що визначалася рівнем ДЗК $\geq 1,8$ у.о., повільний тип ацетилювання реєструвався вдвічі частіше при еозинофільному фенотипі БА. Так, у популяції дітей із зазначеною вище ГРБ, частка пацієнтів із повільним типом ацетилювання становила $55,0\%$ у I клінічній групі та $25,0\%$ ($P < 0,05$) – у групі порівняння.

Таким чином, у хворих на еозинофільний фенотип БА відмічається суттєве підвищення гіперреактивності бронхіального дерева, особливо у дітей з повільним типом ацетилювання.

ПОЛІМОРФІЗМ ГЕНУ *IL-1 β* ЯК ПРЕДИКТОР ТЯЖКОГО ПЕРЕБІГУ ВИРАЗКОВОЇ ХВОРОБИ ДВНАДЦЯТИПАЛОЇ КИШКИ В ДІТЕЙ

Сокольник С.В., Сорокман Т.В., Остапчук В.Г.,
Підвисоцька Н.І., Швигар Л.В.

Кафедра педіатрії та медичної генетики, Буковинський державний медичний університет,
м. Чернівці, Україна
t.sorokman@gmail.com

Вступ. На даний час найбільш поширений погляд на виразкову хворобу (ВХ) як на мультифакторне захворювання з полігенною зумовленістю спадкової компоненти схильності. Причина різної трактовки генетичної детермінації ВХ визначається значною гетероген-

ністю захворювання. У зв'язку з чим, правомірним слід вважати роздільне вивчення форм ВХ, які відрізняються за ознаками локалізації виразки і віку манифестації, що призвело до виділення в межах дуоденальної і шлункової виразок моногенно зумовлених (у більшості автосомно-домінантних) синдромів, які підтверджують думку про існування генетичної гетерогенності ВХ. Відсутність суттєвої тенденції до зниження захворюваності, рецидивувальний перебіг, зростання частоти ускладнень спонукають дослідників до уточнення етіопатогенетичних аспектів ВХ. Суттєва роль у характері патологічних змін, що визначають варіант перебігу ВХ, належить цитокінам, зокрема інтерлейкінам.

Мета роботи: встановити прогностичну цінність поліморфізму гену інтерлейкіну-1бета (*IL-1 β* (-511C/T) для розвитку виразкової хвороби дванадцятипалої кишки в дітей.

Матеріал і методи дослідження. Обстежено 100 дітей, хворих на ВХ, віком від 6 до 18 років та 100 практично здорових дітей відповідного віку (після підписання інформаційної згоди пацієнта на дослідження). Середній вік дітей $13,1 \pm 2,5$ років. Вираженість клінічної симптоматики (больовий і диспепсичний синдроми) оцінювали за допомогою методики суб'єктивної оцінки вираженості больового синдрому за 10-бальною шкалою. Дослідження поліморфізму *IL-1 β* проводили за допомогою полімеразної ланцюгової реакції з відповідними праймерами. Для оцінки відповідності розподілення генотипів очікуваним значенням при рівновазі Колмогорова-Смірнова використовували критерій Пірсона (χ^2). За відсутності нормального розподілу застосовували критерій Вілкоксона та Манна-Уїтні. Асоціації алелей і генотипу *IL-1 β* оцінювали із використанням генотип-калькулятора. Статистична обробка отриманих