



**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

ЗМІСТ

<i>Безруков Л.О., Іванова Л.А.</i> Поліморфізм генів <i>GSTT1</i>, <i>GSTM1</i> та неспецифічна гіперсприйнятливість бронхів при еозинофільній бронхіальній астмі у дітей.....	3
<i>Bezrukov L.O., Bogutska N.K.</i> Factor analysis of the respiratory morbidity and cytogenetic buccal epithelium micronuclear test of pre-school children in association with combined pollutants low-level exposure.....	5
<i>Арбузова С.Б., Николенко М.И., Моргунова Р.В., Алехина М.Ю., Овчинникова Е.А., Лысенко Т.В.</i> Неонатальный скрининг на муковисцидоз и аденогенитальный синдром. Опыт первого года проведения в Донецкой области.....	8
<i>Безродная А.И.</i> Генетические особенности бронхиальной астмы.....	10
<i>Бондарь Т.Н., Запровальная О.Е., Попович А.С.</i> Влияние полиморфизма С50Т гена <i>PTGS1</i> на функции тромбоцитов и аспиринорезистентность у пациентов с ишемической болезнью сердца.....	13
<i>Веропотвелян М.П., Авксентьев О.М., Погуляй Ю.С., Кравцова О.М., Журавльова С.А.</i> Частота мутаций гена муковисцидозу у неплодних чоловіків в південно-східному та центральному регіонах України.....	15
<i>Веропотвелян М.П., Авксентьев О.М., Погуляй Ю.С., Нетребко Т.А., Журавльова С.А.</i> Випадок із практики: народження двох дітей хворих на фенілкетонурію від одного батька і різних матерів.....	17

<i>Веропотвелян М.П., Погуляй Ю.С., Нетребко Т.А., Клінова Л.В., Журавльова С.А.</i> Сімейний випадок глухоти: поєднання глухоти з різним типом успадкування.....	18
<i>Веропотвелян М.П., Кодунов Л.О., Нестерчук Д.О., Подкоша С.Г.</i> Суперечка про доімплантаційну летальність трисомії 1 вирішена, загадковість трисомії 19 залишається.....	20
<i>Кравцова О.М., Шаповаленко Л.Г., Погуляй Ю.С., Авксентьева Ю.В., Авксентьев О.Н.</i> Генетические аспекты мужского бесплодия.....	21
<i>Веропотвелян М.П., Веропотвелян П.М., Погуляй Ю.С., Клінова Л.В., Журавльова С.А.</i> Спадкові тромбофілії як один із факторів ранніх репродуктивних втрат.....	23
<i>Галуцинська А.В.</i> Діагностична цінність поліморфізму генів <i>GSTT1</i> та <i>GSTM1</i> для верифікації нейтрофільного характеру запалення дихальних шляхів у дітей, які хворіють на бронхіальну астму.....	25
<i>Гарас М.Н., Донська Т.В., Грицюк М.М., Яниш М.О.</i> Показники гіперсприйнятливості бронхів у дітей, хворих на атопічну та неатопічну бронхіальну астму.....	27
<i>Глуценко Н.М., Бучинська Л.Г., Несіна І.П., Юрченко Н.П.</i> Генетико-математичний підхід у визначенні схильності до виникнення раку органів жіночої репродуктивної системи.....	29
<i>Гонтарь Ю.В., Чапля О.В., Ильин И.Е.</i> Особенности кариотипа мужчин и женщин с нарушениями репродуктивной функции.....	32

них розведень гіпертонічних розчинів (3%, 5%, 7%) натрію хлориду, а також генотипування по генах *GSTT1* та *GSTM1*. Еозинофільний характер запалення дихальних шляхів верифікували за наявності в мокротинні 3% і більше еозинофільних лейкоцитів. Виявлення делецій у генах *GSTT1* та *GSTM1* здійснювали методом мультиплексної полімеразної ланцюгової реакції. За результатами генотипування було сформовано 2 клінічні групи спостереження. Першу склали 49 дітей, у яких ферментна активність *GSTT1* та *GSTM1* була збережена, другу групу сформували 53 дитини, у яких відсутня активність однієї з досліджуваних ізоформ GST (*GSTT1* або *GSTM1*). Гомозиготні форми із делецією обох копій генів *GSTT1* та *GSTM1* ідентифікували за відсутністю відповідного фрагменту на електрофореграмі. Такі генотипи позначали як T1del та M1del.

Виявлено тенденцію до підвищеного ризику розвитку нейтрофільного характеру запалення дихальних шляхів (ХЗДШ) за наявності делецій у генах *GSTT1* та *GSTM1*. Так, у групі, де наявний дефект обох генів GST (генотип T1delM1del), кількість дітей з відсотковим вмістом нейтрофілів > 50%, становила 72%, проти 55% дітей у групі з генетично повноцінними генами GST (BP=1,4, 95%ДІ:1,1-1,95; AP=0,18).

Генотипування дітей, хворих на БА виявило наступний розподіл варіантів *GSTT1* та *GSTM1* залежно від характеру запалення дихальних шляхів: кількість дітей з генотипом T1+M1+ у групі з еозинофільним ХЗДШ становила 23 пацієнта, у групі з неeosинофільним ХЗДШ – 26 осіб. Делеції генів *GSTT1* та *GSTM1* (генотипи T1delM1+, T1+M1del та T1delM1del) у групах з різним ХЗДШ зустрічались також у майже однакової кількості дітей: при еозинофільній БА делеції було виявлено у 23 осіб, а у пацієнтів з неeosинофільною БА – в 30 дітей

(P>0,05). Незважаючи на відсутність достовірної різниці частоти нормального та нефункціональних генотипів GST у групах з різними варіантами запалення бронхів виявлено тенденцію до підвищеного ризику розвитку нейтрофільного ХЗДШ за наявності делецій у генах *GSTT1* та *GSTM1* (BP=1,34, 95%ДІ:0,28-6,3; AP=0,18), причому посттестова ймовірність розвитку нейтрофільного ХЗДШ збільшується на 17%. Враховуючи високу специфічність тесту (СТ=92%), можна вважати, що наявність делецій в генах детоксикації можна використовувати для підтвердження нейтрофільного варіанту запалення бронхів у хворих БА. Низька чутливість даного тесту (17%) не дозволяє використовувати його для виключення даного фенотипу захворювання.

Висновок. Виявлено майже однакову кількість осіб із дефектами генів GST у групах з еозинофільним та неeosинофільним варіантом запалення бронхів (43% дітей з еозинофільним та 57% з нейтрофільним ХЗДШ), а також встановлено підвищений ризик формування (1,4 рази частіше) нейтрофільного ХЗДШ при генотипі T1delM1del за наявності в мокротинні > 50% нейтрофілів.

ПОКАЗНИКИ ГІПЕРСПРИЙНЯТЛИВОСТІ БРОНХІВ У ДІТЕЙ, ХВОРИХ НА АТОПІЧНУ ТА НЕАТОПІЧНУ БРОНХІАЛЬНУ АСТМУ

Гарас М.Н., Донська Т.В., Грицюк М.М., Яниш М.О.

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

garasn2005@rambler.ru

Вступ. Недостатність виявлення і розкриття основних механізмів формування окремих варіантів або ендотипів БА є одним із головних стримувальних чинників прогресу

в її ранньому виявленні та ефективному лікуванні. Визначення фенотипових характеристик, поряд із дослідженням патофізіологічних механізмів для кожного фенотипу, безсумнівно, стане важливим кроком та надасть більше шансів для створення ефективнішої цільової індивідуалізованої програми лікування і досягнення контролю над недугою.

Метою дослідження було визначити показники гіперсприйнятливості бронхів у дітей, хворих на atopічну та неatopічну бронхіальну астму.

Матеріали і методи дослідження. Із дотриманням принципів біоетики на базі пульмонологічного відділення ОДКЛ (м. Чернівці) обстежено 20 дітей із фенотипом неatopічної БА (I клінічна група) та 36 хворих на atopічну БА (II клінічна група). Для виявлення міри atopії використовували дослідження анамнестичного atopічного статусу та показники шкірних реакцій негайного типу із стандартними небактеріальними аероалергенами. За основними клінічними ознаками групи порівняння вірогідно не відрізнялися. Дослідження гіперсприйнятливості бронхів проводили за допомогою стандартизованого інгаляційного спірометричного тесту з гістаміном з наступним обчисленням порогової концентрації подразника, що знижує об'єм форсованого видиху на 20% ($PK_{20}G$). Статистичний аналіз отриманих даних проводили з позиції біостатистики та клінічної епідеміології.

Результати. Встановлено, що у дітей з фенотипом atopічної БА спостерігається тенденція до виразнішої гіперсприйнятливості дихальних шляхів ($PK_{20}G$ сягала $2,2 \pm 0,8$ мг/мл у пацієнтів I групи проти $1,3 \pm 0,3$ мг/мл у представників групи порівняння, $p > 0,05$). Відмічено, що виразна гіперсприйнятливості бронхів ($PK_{20}G < 0,6$ мг/мл) спостерігалася у двох третин хворих II клінічної

групи (66%) і лише у третини представників I групи ($p > 0,05$) та вказувала на відносний ризик atopічної БА 1,8 (95% ДІ 0,8-4,1) при співвідношенні шансів 6,0 (95% ДІ 1,7-20,4). У виявленні atopічної БА у зіставленні з неatopічним фенотипом захворювання показник гіперсприйнятливості бронхів ($PK_{20}G < 0,6$ мг/мл) виявився достатньо специфічним (75%) з можливістю отримати хибнонегативні результати у третини випадків (33%). Посттестова ймовірність підтвердження atopічної БА при показниках $PK_{20}G$, менше за вказану розподільчу точку, зростала на 22%.

Висновки. Таким чином, у підтвердженні atopічної БА відносно неatopічного фенотипу захворювання показник гіперсприйнятливості бронхів доцільно використовувати в комплексі інших діагностичних тестів через значну частку хибнонегативних результатів, що підтверджується низькими значеннями відношення правдоподібності позитивного результату (2,6).

ГЕНЕТИКО-МАТЕМАТИЧНИЙ ПІДХІД У ВИЗНАЧЕННІ СХИЛЬНОСТІ ДО ВИНИКНЕННЯ РАКУ ОРГАНІВ ЖІНОЧОЇ РЕПРОДУКТИВНОЇ СИСТЕМИ

*Глуценко Н.М., Бучинська Л.Г.,
Несіна І.П., Юрченко Н.П.*

*Інститут експериментальної патології онкології і
радіобіології ім. Р.Є. Кавецького НАН України,
відділ регуляторних механізмів клітини, м. Київ, Україна*

laboncogen@yandex.ua

Вступ. На теперішній час встановлено, що «тригером» патологічного процесу можуть бути як генетичні, так і середовищні фактори, які асоційовані з потенційно високим ступенем ризику виникнення злоякісних но-