

Міністерство освіти та науки України  
Сумський державний університет  
Медичний інституту



# АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ ТЕОРЕТИЧНОЇ ТА ПРАКТИЧНОЇ МЕДИЦИНИ

Topical Issues of Clinical and Theoretical  
Medicine

**Збірник тез доповідей**  
IV Міжнародної науково-практичної конференції  
Студентів та молодих вчених  
(Суми, 21-22 квітня 2016 року)

**ТОМ 1**

Суми  
Сумський державний університет  
2016

85 років (середній вік –  $64,7 \pm 0,73$  роки). Контрольна група складалася зі 124 пацієнтів, у яких відсутність серцево-судинної патології підтверджували шляхом збирання анамнестичних даних, зняття електрокардіограми і вимірювання артеріального тиску.

Результати дослідження. У результаті проведеного генотипування встановлено, що у хворих з ІАТІ співвідношення гомозигот за основним алелем (С/С), гетерозигот (С/Т) та гомозигот за мінорним алелем (Т/Т) при аналізі С1173Т поліморфізму складало 37,1%, 43,5%, 19,4%, а в контролі – 47,6%, 37,9%, 14,5% відповідно ( $P = 0,178$ ). Порівнянні частоти генотипів в основній і контрольній групах за даним поліморфним локусом окремо у пацієнтів з  $IMT < 25 \text{ кг/м}^2$  і  $IMT \geq 25 \text{ кг/м}^2$  свідчить про відсутність статистично значимої відмінності у розподілі алельних варіантів гена серед груп порівняння ( $P = 0,568$  і  $P = 0,212$  відповідно).

Висновок. Таким чином, поліморфізм С1173Т гена VKORC1 не пов'язаний з розвитком ішемічного атеротромботичного інсульту в осіб з нормальним та підвищеним індексом маси тіла.

### ПОЛІМОРФІЗМ ГЕНІВ IL-4 (C-590T), TNF- $\alpha$ (G-308A), PRSS1 (R122H), SPINK1 (N34S) І CFTR (delF508C) У ХВОРИХ НА ГОСТРИЙ ТА ЗАГОСТРЕННЯ ХРОНІЧНОГО ПАНКРЕАТИТУ

*Іващук С.І., Сидорчук Л.П.*

*Буковинський державний медичний університет, кафедра сімейної медицини*

**Мета:** вивчити поліморфізм генів IL-4 (C-590T), TNF- $\alpha$  (G-308A), PRSS1 (R122H), SPINK1 (N34S) і CFTR (delF508C) у хворих на гострий і загострення хронічного панкреатиту.

**Матеріали і методи.** Генетичні дослідження виконано 123 хворим, серед яких було 23 (18,7 %) жінки і 100 (81,3 %) чоловіків. Групу контролю склали 40 практично здорових осіб відповідного віку і статі. Кількісна структура визначення поліморфізму генів була наступною: ген PRSS1 (R122H) досліджували у 123 хворих; CFTR (delF508) та IL-4 (C-590T) – у 101, SPINK1 (N34S) – у 63, TNF- $\alpha$  (G-308A) – в 11. Молекулярно-генетичне дослідження, що включало визначення поліморфних варіантів чотирьох генів: IL-4 (C-590T), TNF- $\alpha$  (G-308A), PRSS1 (R122H), SPINK1 (N34S) і CFTR (delF508), виконали у лабораторії Державного закладу «Референс центр з молекулярної діагностики МОЗ України» (Київ) та ЦНДЛ Буковинського державного медичного університету. Поліморфні варіанти аналізованих генів вивчали методом полімеразної ланцюгової реакції.

**Результати.** Розподіл генотипів серед обстежених хворих і здорових виявився наступним: за геном SPINK1 (N34S) у всіх групах наявний GG-генотип (100 %); за геном PRSS1 (R122H) у 117 осіб визначається GG-генотип (95,12 %), у 6 (4,88 %) – GA-генотип, у групі здорових має місце носійство тільки GG-генотипу; за геном CFTR (delF508) у 98 осіб виявлено NN-генотип (97,03%), у 3 осіб – NM-генотип (2,97%), у групі здорових мало місце тільки носійство NN-генотипу; за геном TNF- $\alpha$  (G-308A) – у 9 (81,19 %) осіб наявний GG-генотип, у 2 (18,81 %) осіб – GA-генотип; за геном IL-4 (C-590T) – 58 (57,43 %) осіб мають CC-генотип, 34 (33,66 %) – CT-генотип, 9 (8,91 %) – мутаційний TT-генотип, серед здорових – 26 (65 %), 11 (27,5 %) і 3 (7,5 %), відповідно ( $\chi^2 < 1,0$ ,  $P > 0,05$ ).

### ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ РОЗЛАДІВ АУТИСТИЧНОГО СПЕКТРУ (РАС)

*Кім Ю.С.*

*Львівський національний медичний університет ім. Данила Галицького,  
кафедра неврології*

**Актуальність.** РАС присутні у 1 % населення світу. За даними МОЗ 2014 року в Україні живе 3200 осіб з РАС. Генетичні дослідження РАС виявили мутації, що перешкоджають психомоторному розвитку.

**Мета.** Проаналізувати фахову літературу щодо ролі генетичних перебудов у виникненні РАС.

**Матеріали і методи.** Аналіз доступних ресурсів мережі Internet, українських та іноземних фахових наукових періодичних видань, медичної бази даних MEDLINE за 2014-2016 рр. Використані методи інформаційного пошуку, бібліографічний, порівняльно-аналітичний.

**Результати.** Досліджено понад 200 генів, що беруть участь в патогенезі РАС. Це охоплює близько 1% функціональних генів людського геному (E. Shishido, 2014 )

Вставка 14 пар основ в нетранслюючу область HLA-G пригнічує ефективність HLA-G-опосередкованої імунної толерантності під час вагітності, що пов'язано з розвитком РАС (Guerini F.R. 2015 )

Виявлено вищу частоту гомозигот однонуклеотидного поліморфізму в гені CNTNAP2 у осіб з РАС в порівнянні з контрольною групою, що може бути використано як генетичний маркер РАС (Nascimento P.P. 2016 ).

Варіації de novo з втратою функції ДНК-зв'язуючого білка 8 пов'язані з підвищеним ризиком розвитку РАС (Stolerman E.S. 2016).

16p11.2 є найчастішою варіацією числа копій генів. Виявляється у однієї людини зі 100 з РАС, у однієї особи із 1000 здорових людей. (E. Shishido, 2014 )

Дизрегуляція мікроРНК-128 веде до порушень розвитку мозку, які лежать в основі зміни розміру мозку при РАС (W.Zhang, 2016).

Мішенню мікроРНК-980 є ген A2bp1. Внаслідок зниження експресії цього гена виникають РАС (Ronald L. Davis, 2016 ).

Дефект гену Shank3 спричиняє порушення взаємодії між нейронами, що пов'язано з симптомами РАС. За допомогою методів генної інженерії можна усунути симптоми шляхом увімкнення гена (G. Feng, 2016 ).

Активация нейрональної аутофагії коригує синаптичну патологію і дефіцит соціальної поведінки в моделях РАС з гіперактивною серин-треоніною протеїнкіназою (Tang G, 2014).

**Висновки.** РАС є мультифакторіальними розладами, в розвитку яких значне місце посідають генетичні перебудови, тому генетичні аспекти важливі для розуміння природи захворювання та пошуку методів боротьби з ним.

## **ОСОБЛИВОСТІ ВИВЧЕННЯ ГЕНЕТИЧНИХ МАРКЕРІВ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ У ДІТЕЙ НА ТЕРЕНАХ УКРАЇНИ**

*Кулібаба В.С., Лобода А.М.\**

*Сумський державний університет, кафедра сімейної медицини з курсами пропедевтики внутрішніх хвороб та ендокринології, кафедра педіатрії з курсом медичної генетики\**

Згідно доповіді Американської асоціації з просування науки за 2015 рік приблизно 5,5 мільйонів людей у всьому світі щорічно помирають передчасно через забруднення повітря. Так, в Китаї близько 1,6 мільйонів смертей протягом року пов'язано із забрудненням повітря, в Індії ця цифра сягає 1,3 мільйонів. Значна частина зазначених смертей спровокована бронхіальною астмою (БА). Щороку БА забирає в світі близько 2 мільйонів життів. Ця проблема немає кордонів, і потребує особливої уваги в суспільстві. Для вивчення БА світове суспільство витрачає щороку мільярди коштів, але, не дивлячись на доволі значні успіхи в лікуванні патології, існують прогалини в розумінні причин виникнення бронхіальної астми як мультифакторіального захворювання. Не тільки світова медична спільнота продовжує вивчати цю проблему, але і українські науковці активно приймають участь у дослідженнях, знаходячись на вістрі сучасної науки.

**Мета роботи.** Визначити, проаналізувати та систематизувати інформацію щодо досліджень генетичних маркерів бронхіальної астми в Україні.