

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ ТА НАУКИ УКРАЇНИ
СУМСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
МЕДИЧНИЙ ІНСТИТУТ



АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ
ТЕОРЕТИЧНОЇ ТА КЛІНІЧНОЇ МЕДИЦИНИ
Topical Issues of Theoretical and Clinical Medicine

ЗБІРНИК ТЕЗ ДОПОВІДЕЙ
V Міжнародної науково-практичної конференції студентів та молодих вчених
(м. Суми, 20-21 квітня 2017 року)

Суми
Сумський державний університет
2017

ГЕНЕТИЧНІ МАРКЕРИ СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА

Омельничук М.С.

Науковий керівник: д.мед.н., проф. Сорокман Т.В.

*ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет»,
кафедра педіатрії та медичної генетики*

Вступ. Синдром Жильбера (СЖ) - спадкова некон'югаційна гіпербілірубінемія, пов'язана зі зниженням активності уридиндифосфатглюкуронілтрансферази (УДФ-ГТ1) в печінці. Найбільш поширеним генетичним дефектом є зміна на промоторній ділянці гена в ділянці тимін-аденину (ТА). Це призводить до зниження функціональної активності ферменту і, таким чином, збільшує ризик реалізації синдрому.

Мета – дослідити частоту різних генетичних дефектів при синдромі Жильбера.

Матеріал та методи. Проведено ретроспективний аналіз історій хвороб 86 пацієнтів із синдромом гіпербілірубінемії віком від 7 до 18 років, які знаходилися на стаціонарному лікуванні в гастроентерологічному відділенні ЧОДКЛ.

Результати. Розподіл за статтю встановив вірогідне переважання серед пацієнтів із гіпербілірубінемією хлопчиків – 66 (76,7%). Середній вміст загального білірубіну становив $56,9 \pm 6,7$ мкмоль/л. У 93% пацієнтів переважав непрямий білірубін, у 7% - одночасне підвищення прямого та непрямого білірубіну. Клінічно діагноз синдрому Жильбера виставлено у 30 осіб (34,8%). Генетичне тестування проведено тільки у 17 пацієнтів: у 6 (35,2%) був підтверджений синдром Жильбера із генотипом 7/7; серед них 4 із варіантом nt-686; у решти пацієнтів (64,8%) встановлено генотип 6/7; серед них, у 6 пацієнтів було виявлено один або кілька варіантів мутацій у ділянці кодування. Пацієнти з більш високим білірубіном пов'язані з більш високою ймовірністю розвитку синдрому Жильбера: 60,0% (P = 0,007) пацієнтів із рівнем білірубіну $\geq 2,5$ мг / дл і лише 23,9% пацієнтів із рівнем білірубіну $< 2,5$ мг / дл (P = 0,0006). Гетерозиготні варіанти мутацій гену UGT1A1 виявлено у 11 із 17 пацієнтів.

Висновок. Синдром Жильбера характеризується генетичною гетерогенністю: гомозиготне носійство трапляється у третини пацієнтів, у решти - гетерозиготне носійство.

ДИСКУСІЙНІ ПИТАННЯ РОЗВИТКУ ВІДДАЛЕНИХ НАСЛІДКІВ ПЕРИНАТАЛЬНОГО УРАЖЕННЯ ЦНС У ДОНОШЕНИХ НОВОНАРОДЖЕНИХ

Пилипець О.О., студентка 2 курсу (ЛС-403)

Науковий керівник: к.мед.н. Касян С.М.

Сумський державний університет, кафедра педіатрії

Актуальність. Протягом останніх років увага педіатрів, неонатологів та дитячих неврологів спрямована на проблеми віддалених наслідків перинатальних уражень ЦНС.

Найбільш часто перинатальні ураження ЦНС мають гіпоксичний генез і є причиною неврологічних відхилень у періоді новонародженості, суттєво впливають на подальший розвиток дитини та обумовлюють високі показники перинатальної патології та смертності.

Мета. Вивчення найбільш значимих факторів ризику розвитку віддалених наслідків у дитини, що перенесла ПГУ ЦНС дозволить прогнозувати формування і перебіг захворювання та визначити комплекс первинної профілактики гіпоксії до народження дитини.

Матеріали та методи. Нами проведено ретроспективний аналіз 2125 карток стаціонарних хворих немовлят, що лікувалися у відділеннях інтенсивної терапії, патології новонароджених та недоношених дітей Сумської обласної дитячої клінічної лікарні у 2011-2013 рр. З цієї групи немовлят діагноз ПГУ ЦНС був встановлений у 730 дітей, що становило 34,35%.

Контрольну групу склали 100 соматично здорових доношених дітей, які не мали клінічних ознак ПГУ ЦНС, народжених від матерів з неускладненим перебігом вагітності та пологів.

Надалі, залежно від отриманих результатів оцінки когнітивного та моторного розвитку у віці 12 місяців, дітей розподілили на три групи: I група – 38 дітей із тяжкими ушкодженнями