

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

**Завдання дослідження** – дослідити частоту алельних варіантів Т/С поліморфізму гена mTORy групах осіб з різними режимами рухової активності (спортсменів, які спеціалізуються в різних видах спорту, здорових осіб, які не займаються спортом, та осіб, які мають в анамнезі захворювання серцево-судинної системи).

**Матеріали і методи.** Досліджено ДНК 476 осіб, з яких 86 – спортсмени, які спеціалізуються у швидкісно-силових видах спорту, та видах з переважним розвитком витривалості; 96 – особи, які не мають регулярного стажу занять спортом та захворювань серцево-судинної системи (контрольна група); 294 – хворі на серцево-судинні захворювання (інфаркт міокарду, інсульт). Зразки ДНК було отримано з букального епітелію. Т/С поліморфізм гена mTOR визначали методом ПЛР у реальному часі за допомогою приладу «7500 FastReal-time PCR».

**Результати.** Частота мінорного алелю в контрольній групі (0,302) наближалась до результатів бази даних NCBI (0,299). Розподіл генотипів та алелів у групі хворих на серцево-судинні захворювання вірогідно не відрізнявся від розподілу у контрольній групі: Т/Т – 48,3 vs 49; Т/С – 40,5 vs 41,7; С/С – 11,2 vs 9,4; MAF– 0,315 vs 0,302. Таким чином, вказаний поліморфізм не асоційований з розвитком серцево-судинних захворювань. У загальній групі спортсменів спостерігалось зниження частоти С/С-генотипу та С-алеля, але у спортсменів швидкісно-силових видів спорту частота Т/Т-генотипу була найнижчою серед всіх груп (на 16 % нижче ніж у групі спортсменів, які спеціалізуються в видах спорту на витривалість, і на 6,7 % нижче ніж в контрольній групі). Найменшою частотою С-алеля характеризувалися спортсмени, які спеціалізуються у видах спорту з переважним розвитком витривалості (0,250). Очевидно, що даний алель лімітує фізичну працездатність у вказаних видах спорту. Таким чином, у спортсменів швидкісно-силових видів спорту спостерігається найнижча частота Т/Т-генотипу, а у спортсменів, які спеціалізуються в видах спорту на витривалість – найвища. Враховуючи, що даний поліморфізм знаходиться у інтронному регіоні і тому на експресії гена впливати не може, очевидно зв'язок даного поліморфізму з рівнем експресії гена пояснюється тим, що він знаходиться у не рівноважному зчепленні (linked is equilibrium) з іншими, більш важливими у функціональному відношенні локусами.

### **АНАЛІЗ ЗВ'ЯЗКУ С1173Т ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНА ВІТАМІН К ЕПОКСИД РЕДУКТАЗИ З ІШЕМІЧНИМ АТЕРОТРОМБОТИЧНИМ ІНСУЛЬТОМ В ОСІБ З НОРМАЛЬНИМ ТА ПІДВИЩЕНИМ ІНДЕКСОМ МАСИ ТІЛА**

*Дубовик Є.І., Гарбузова Є.А., Атаман О.В.*

*Сумський державний університет, наукова лабораторія молекулярно-генетичних досліджень*

**Актуальність.** Основні фактори ризику серцево-судинних захворювань поділяють на ті, на які не можна вплинути і ті, на які вплинути можна. Серед перших особлива увага дослідників на сьогодні прикута до вивчення ролі спадковості, а саме одностороннього поліморфізму генів у розвитку атеросклерозу та його ускладнень. Серед другої групи факторів все більшої уваги заслуговує дослідження впливу надмірної маси тіла на виникнення і тяжкість перебігу атеросклеротичного ураження судин. При цьому епідеміологічні дослідження показали, що поєднання декількох факторів ризику серцево-судинних захворювань в одного хворого багаторазово збільшує ризик розвитку цих хвороб та їх фатальних ускладнень.

**Мета дослідження:** вивчення зв'язку С1173Т (rs 9934438) поліморфізму гена VKORC1 з ішемічним атеротромботичного інсультом (ІАТІ) в осіб з нормальним та підвищеним індексом маси тіла.

**Методи дослідження:** виділення ДНК з клітин крові, полімеразна ланцюгова реакція з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів, горизонтальний електрофорез ампліфікатів ДНК, статистичні методи аналізу з використанням пакету SPSS 17.0. У роботі використано венозну кров 170 хворих з ІАТІ (42,4% жінок і 57,6% чоловіків) віком від 40 до

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.