

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

**Матеріали та методи.** Матеріалом слугували публікації в періодичних медичних виданнях України, матеріали дисертаційних робіт вітчизняних медиків-науковців, матеріали науково - практичних конференцій, конгресів, з'їздів. Глибина наукового пошуку – 5 років.

**Результати.** Виявлено, що вивчення генетичних чинників розвитку БА в нашій країні базується на дослідженні ролі низки маркерів:

- група глутатіон - S - трансферази (GSTM1, GSTT1, GSTP1), що кодує синтез ферментів детоксикації ксенобіотиків II фази;
- C159T, відповідального за кодування CD14 рецептора (моноцитів, макрофагів, гранулоцитів), який впливає на продукцію прозапальних цитокінів залучених до процесів ремоделювання бронхів;
- Asp299Gly – ген, що відповідає за кодування TLR4 рецептора (моноцитів, макрофагів, гранулоцитів);
- mERHX1 – ген синтезу ферментів I фази детоксикації ксенобіотиків;
- гени системи детоксикації – CYP1A1 (сімейства CYP1) (Phe462Val);
- гени цитокінів – IL4 (C-589T), IL17A (G-197A), IL17F (His-161 Arg) (причетні до захворювання не тільки на БА, але і на псоріаз та атопічний дерматит).

**Висновки:** Відповідно до отриманих матеріалів можливо стверджувати, що одними із найбільш досліджуваних в нашій країні є Asp299Gly та група глутатіон - S - трансферази (GSTM1, GSTT1, GSTP1). Менш досліджені гени системи детоксикації та гени цитокінів є потенційно перспективними групами генетичних маркерів, вивчення яких дасть змогу поглибити знання щодо генетики БА в умовах популяції країни.

### ПОРІВНЯЛЬНИЙ АНАЛІЗ АСОЦІАЦІЇ K121Q-ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНА *ENPP1* З РОЗВИТКОМ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ 2-ГО ТИПУ В УКРАЇНСЬКІЙ ТА ІНШИХ ЄВРОПЕЙСЬКИХ ПОПУЛЯЦІЯХ

*Марченко І. В., Удовиченко Б. Я., Гарбузова В. Ю.*

*Сумський державний університет, кафедра фізіології та патофізіології з курсом медичної біології*

**Актуальність.** Ектонуклеотид пірофосфатази/фосфодіестерази 1 (*ENPP1*) – це фермент, що взаємодіє з  $\alpha$ -субодиницею рецептора інсуліну та інгібує наступну передачу сигналу інсуліну, за рахунок зменшення аутофосфорилування  $\beta$ -субодиниць. Кодується однойменним геном, що міститься у 6-й (6q22–23q) хромосомі, має 25 екзонів і 24 інтрони. Існують суперечливі данні щодо асоціації K121Q (rs1044498) поліморфізму 4 екзону гена *ENPP1* з розвитком цукрового діабету 2-го типу (ЦД 2-го типу) у багатьох популяціях світу.

**Мета дослідження** – дослідити асоціацію K121Q-поліморфізму гена *ENPP1* з розвитком ЦД 2-го типу в українській популяції та порівняти її з даними інших європейських досліджень.

**Матеріали і методи дослідження.** У дослідженні була використана венозна кров 163 хворих із ЦД 2-го типу. K121Q поліморфізм гена *ENPP1* визначали методом полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів. Отримані дані були порівняні з результатами європейських досліджень.

**Результати.** При генотипуванні хворих з ЦД 2-го типу за K121Q поліморфізмом гена *ENPP1* встановлено співвідношення гомозигот за основним алелем (K/K), що складає 65,0%, гетерозигот (K/Q) – 29,4% і гомозигот за мінорним алелем (Q/Q) – 5,6%. Порівняльний аналіз частоти алельних варіантів у роботах Meyre et al., Bacciet al., Grarup et al., Lyon et al., Weedon et al., Willer et al. з результатами наших досліджень, дав можливість встановити достовірну відмінність між їх розподілом в українській популяції та польській ( $P=0,001$ ), англійській ( $P=0,001$ ) і фінській ( $P=0,034$ ) популяціях. Відмінностей з іншими європейськими популяціями встановлено не було ( $P>0,05$ ).

**Висновки.** Розподіл генотипів за K121Q поліморфізмом гена *ENPP1* в українській популяції достовірно відрізняються між їх розподілом в англійській, польській та фінській популяціях.

**АНАЛІЗ ВПЛИВУ C677T ТА A1298C ПОЛІМОРФІЗМІВ  
ГЕНА MTHFR НА ТЯЖКІСТЬ ПЕРЕБІГУ ТА ПОВТОРЮВАНІСТЬ  
ІШЕМІЧНОГО АТЕРОТРОМБОТИЧНОГО ІНСУЛЬТУ**

*Матлай О.І., Сухарєва В.А., Дзєпа В.В.,\* Сафонова М.П.,\*\* Гарбузова В.Ю.  
Сумський державний університет, кафедра фізіології і патофізіології з курсом  
медичної біології,*

*Сумська обласна клінічна лікарня, неврологічне відділення\*,  
Сумська міська клінічна лікарня №4, неврологічне відділення\*\**

Судинні захворювання головного мозку є одним з найскладніших питань сучасної медичної науки. Це можна пояснити як тяжкістю наслідків кожного конкретного випадку хвороби, пов'язаного з ураженням певного артеріального басейну, ступеня тяжкості перебігу, повторністю випадку захворювання, так і високими показниками захворюваності, інвалідності та смертності. Ішемічний атеротромботичний інсульт (ІАТІ) є патологічним процесом, що виникає в результаті негативної дії на головний мозок цілої низки факторів ризику, серед яких чільне місце займає ендотеліальна дисфункція (ЕД). ЕД також поліфакторний процес, в якому надлишок гомоцистеїну відіграє провідну роль. Ген *MTHFR* має велике значення патогенезі ішемічного інсульту, оскільки регулює активність ензиму, що впливає на рівень гомоцистеїну в плазмі крові.

**Мета дослідження** – з'ясувати вплив C677T (rs1801133) та A1298C (rs1801131) поліморфізмів гена *MTHFR* на тяжкість перебігу та повторюваність ІАТІ.

**Об'єкт і методи дослідження.** Дослідження проведено з використанням венозної крові 170 хворих з ІАТІ (42,4% жінок і 57,6% чоловіків) віком від 40 до 85 років (середній вік – 64,7±0,73 роки), контрольна група складалася зі 124 пацієнтів. Контрольна група і група хворих з ІАТІ не відрізнялися за співвідношенням осіб різної статі ( $P=0,294$  за  $\chi^2$ -критерієм), проте середній вік першої (76,7±0,93 роки) був істотно вищим, ніж другої ( $P<0,001$ ). Визначення C677T (rs1801133) та A1298C (rs1801131) поліморфізмів гена *MTHFR* проводили за допомогою методу полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів при виділенні їх шляхом електрофорезу в агарозному гелі. Статистичний аналіз проводили з використанням програми SPSS-17. При цьому достовірність відмінностей визначали за  $\chi^2$ -критерієм. Значення  $P<0,05$  вважали достовірним. Патогенетичний варіант інсульту визначали відповідно до критеріїв TOAST.

**Результати дослідження.** За тяжкістю клінічного перебігу виділяють ІАТІ легкого, середньої тяжкості і тяжкого ступенів. Співвідношення гомозигот за основним алелем, гетерозигот та гомозигот за мінорним алелем за C677T поліморфізмом серед хворих, які мали нормальний артеріальний тиск, залежно від ступеня тяжкості перебігу становило відповідно: легкий ступінь – 71,4; 28,6; 0 %; середньої тяжкості – 56,25; 18,75; 25,0%; тяжкий ступінь – 25,0; 66,7; 8,3% ( $P=0,021$ ). У пацієнтів з підвищеним артеріальним тиском розподіл був таким: легкий ступінь – 48,8; 36,6; 14,6%; середньої тяжкості – 50,0; 38,0; 12,0%; тяжкий ступінь – 59,0; 32,4; 8,1% ( $P=0,842$ ). Не було виявлено жодної асоціації поліморфізму A1298C з тяжкістю клінічного перебігу, з урахуванням такого фактору ризику, як артеріальна гіпертензія ( $P=0,853$ ;  $P=0,924$ ). C677T поліморфізм гена *MTHFR* не впливав на частоту повторних випадків інсульту ( $P=0,448$ ). Вивчений A1298C поліморфізм гена *MTHFR* впливав на частоту повторних випадків інсульту, враховуючи статеві відмінності. Вплив SNP на повторюваність інсульту в осіб жіночої статі не був виявлений ( $\chi^2=0,918$ ;  $P=0,632$ ). Співвідношення гомозигот за основним алелем, гетерозигот і гомозигот за мінорним алелем серед пацієнтів чоловічої статі з первинним ІАТІ становило відповідно 50,0; 31,5; 18,5% і серед осіб, які зазнали повторних інсультів, – 25,0; 47,7; 27,3% ( $P=0,041$ ).