

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-аденіну (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: І група – 38 дітей із тяжкими ушкодженнями

ЦНС, II група - 35 дітей із ушкодженням ЦНС середньої важкості, III група (контрольна) - 20 дітей, без ПГУ ЦНС в анамнезі.

Результати. Доведено, що предикторами формування наслідків ПГУ ЦНС є відшарування плаценти (ПК=+7,0), ХФПН (ПК=+6,0), низький рівень матеріального становища та нутрієнтна недостатність (ПК=+5,9), анемія вагітних (ПК=+5,2), прееклампсія (ПК=+4,5), професійні шкідливості (ПК=+3,6), стресові ситуації (ПК=+2,5), шкідливі звички (ПК=+2,1) у матерів під час вагітності.

Висновок. Таким чином, ускладнений перинатальний анамнез є значимим прогностичним фактором по відношенню формування та перебігу наслідків перинатального гіпоксичного ураження ЦНС. Враховуючи високий ризик розвитку віддалених наслідків гіпоксії у новонароджених від матерів із ХФПН, анемією, прееклампсією потрібно звернути увагу на профілактику та своєчасне лікування цих патологічних станів.

ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ СИНДРОМУ ПОДРАЗНЕНОГО КИШЕЧНИКА У ДІТЕЙ

Писак О.Б.

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

Вступ. Синдром подразненого кишечника (СПК) є найбільш поширеним функціональним захворюванням кишківника, розповсюдженість якого складає 6% серед дітей середніх класів та 14% серед дітей старших класів.

Мета - підвищення ефективності діагностичних і лікувально-профілактичних заходів у дітей із СПК.

Матеріал та методи. Клінічно обстежена 61 дитина, хвора на СПК, віком від 5 до 14 років (основна група), групу порівняння склали 25 здорових дітей. Обидві групи були порівнянні за віком та статтю.

Результати дослідження. Розповсюдженість СПК серед дітей різних вікових груп практично однакова і складає у дітей молодшого шкільного віку 24,2% та серед дітей середнього і старшого шкільного віку - 18,4%, що, зважаючи на схожі дані серед дорослих, час прояву клінічних симптомів та вік обстежених, вказує на вірогідність ролі генетичної схильності в патогенезі захворювання та обумовлює його соціальну значимість. Найбільш поширеною серед дітей, є форма СПК з переважанням закрепів (54,5% хворих). Діарейна форма виявляється у 22,6% хворих, переважно з больовим абдомінальним синдромом та метеоризмом – у 20,9% хворих. На СПК хворіють переважно дівчата – 65,4%; у них частіше відмічається СПК з переважанням закрепу та больового абдомінального синдрому і метеоризму.

При ретельному вивченні скарг дітей встановлено, що майже всі хворі мали ознаки вегетативних порушень. Так, відчуття холоду в пальцях кінцівок було в 22,9 % обстежених, головний біль та запаморочення — у 44,2 % дітей, відчуття кому в горлі мали місце у 31,1 % хворих. Діти досить часто вказували на розлади сну: відзначено більше скарг на сонливість (31,1 %), ніж на неспокійний сон (14,7 %).

Висновок. У дітей із СПК має місце перехід емоційних переживань через складну систему вегетативних порушень у соматичні симптоми, тому необхідно враховувати роль психоемоційного фактора в розвитку зазначених станів у дітей, а також правильно оцінити соціальний і психологічний клімат сім'ї, у якій виховується дитина.