

ЗНАЧЕННЯ СОНОГРАФІЇ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ МУКОВІСЦИДОЗУ

*Гончаренко Н. І., Лук'янова І. С., Тарасюк Б. А. **

ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України»

*ДУ «Інститут ядерної медицини та променевої діагностики НАМН України», м. Київ **

Вступ. Муковісцидоз (МВ, CF; OMIM:219700) - спадкова поліорганна патологія, зумовлена мутацією в гені трансмембранного регулятора провідності CFTR. На сьогоднішній день в усьому світі профілактика спадкових хвороб має велике медико-соціальне значення. Своєчасна діагностика, ранній початок комплексного лікування, активне диспансерне спостереження хворих дозволяють уповільнити ранню інвалідизацію дітей та збільшити тривалість життя.

Мета визначити значення ехографії привушної залози для оцінки стану залозистих органів при захворюванні на муковісцидоз.

Матеріали і методи дослідження. Проведено обстеження 32 пацієнтів, з них – 12 пацієнтів (віком від 4 до 11 років), хворих на муковісцидоз та 20 дітей (віком від 3 до 12 років) – група контролю. Дослідження проводилось на ультразвукових приладах “Sonoline G-40”, “Acuson X3000 PE” (“Siemens”, Німеччина) з використанням лінійного датчика VF10-5 МГц. Вивчали пошарові зрізи паренхіми привушних залоз, що дозволило отримати чітке зображення як поверхневих, так і глибоких відділів залози. Оцінювали ехографічні показники стану поверхні та текстури паренхіми привушної залози: стан капсули, контури залози, структура та ехогенність, наявність додаткових включень.

Результати та їх обговорення. При ультразвуковому дослідженні у дітей групи контролю привушні залози мали рівний контур, однорідну структуру, середню ехогенність, капсула не візуалізувалась, додаткові утвори не виявлялись. У 50 відсотків пацієнтів основної групи (4 пацієнти з легким ступенем тяжкості, 2 пацієнти – з середнім ступенем) виявлено підвищення ехогенності залози, неоднорідність структури з крапчастими гиперехогенними включеннями, контури рівні, капсула не візуалізувалась. У 33,3 % (4 дітей із середнім ступенем тяжкості) додатково виявлені лінійні гиперехогенні включення. У 16,7% (2 дітей із високим ступенем тяжкості) привушні залози мали неоднорідну структуру, підвищену ехогенність, ущільнену капсулу та нерівні контури. Виявлені ехографічні показники позитивно корелювали з показниками потової проби.

Висновки. УЗД привушних залоз може бути використане як допоміжний критерій оцінки ураження залозистих органів при захворюванні на муковісцидоз.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНА ПРИРОДА НОВИХ МІКРОДЕЛЕЦІЙНИХ/МІКРОДУПЛІКАЦІЙНИХ СИНДРОМІВ З ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЮ НЕДІЄЗДАТНІСТЮ

*Грищенко Н.В.¹, Бичкова Г.М.², Зимаць-Закутня Н.О.³, Пацкун Е.Й.⁴, Бровко А.О.⁵,
Тавокіна Л.В.⁵, Лебедєв І.Н.⁶, Лівшиць Л.А.⁷*

¹Інститут молекулярної біології і генетики НАН України, Київ, Україна.

²ДУ «Національний науковий центр радіаційної медицини» НАМН України, Київ, Україна

³Хмельницька обласна медико-генетична консультація, Хмельницький, Україна

⁴Закарпатська обласна клінічна лікарня ім. А. Новака, Ужгород, Україна

⁵Клініка ISIDA, Київ, Україна

⁶ФДБУ «НДІ медичної генетики» СВ РАМН, Томськ, Росія

⁷Інститут молекулярної біології і генетики НАН України, Київ, Україна.

Вступ. Останнім часом значного прогресу було досягнуто в дослідженнях асоціації варіацій числа копій генів (CNV – copy number variation) з розвитком різних неврологічних захворювань завдяки впровадженню новітніх технологій кількісного повногеномного аналізу, в т.ч. порівняльної повногеномної гібридизації (CGH-аналіз). За результатами CGH аналізу було описано низку нових неврологічних та нейропсихічних синдромів, до розвитку яких призводять геномні реорганізації

типу CNV. Також ідентифіковано нові чутливі до дози гени-кандидати, залучені у розвиток і функціонування центральної нервової системи.

Мета роботи. Ідентифікація нових патогенних геномних реорганізацій типу CNV, дослідження їх молекулярно-генетичної природи та асоціації з клінічними проявами у пацієнтів з інтелектуальною недієздатністю (ІН) неясного генеза.

Матеріали і методи. Клініко-генеалогічне дослідження пацієнтів з ІН, цитогенетичне та молекулярно-генетичне дослідження геномних реорганізацій та аналіз їх походження в зразках ДНК пацієнтів за допомогою CGH-аналізу на мікрочипах високої роздільної здатності, повнохромосомного FISH-аналізу, кількісної ПЛР у реальному часі, біоінформаційний аналіз результатів.

Результати та обговорення. У пацієнтів з різним ступенем інтелектуальної недієздатності, затримкою розвитку та мови ідентифіковано нові, унікальні, можливо патогенні CNV. У 5 пацієнтів виявлено делеції *de novo* хромосомної ділянки 16p11.2-12.2 різної протяжності та у 2 - геномні реорганізації хромосомної ділянки 10q25.3-26.3, які були успадковані у складі незбалансованих транслокацій від здорових батьків-носіїв сбалансованих хромосомних реорганізацій. Показано, що делеції ділянки 16p11.2 асоційовані із порушеннями розвитку мови – синдром дитячої апраксії мови (CAS syndrome - childhood apraxia of speech) та зниженням інтелекту середньої тяжкості (IQ 68-45), в той час як делеції ділянки 16p12.2 виявлено у пацієнтів із важкою інтелектуальною недієздатністю (IQ 30) та затримкою розвитку. Також встановлено, що як делеція так і дуплікація ділянки 10q25.3-26.3 асоційовані з розвитком важкої синдромальної ІН (IQ 18 та 43, відповідно), що свідчить про наявність в цій хромосомній ділянці чутливих до дози генів, зміна геномних копій яких призводить до порушень ЦНС.

Подальше дослідження цих реорганізацій, особливо порівняльний аналіз асоціації генотип-фенотип у хворих із різними за розміром CNV в однакових хромосомних локусах дозволить видокремити спільні ділянки та ідентифікувати нові гени, залучені в патогенез ІН. Зараз аналіз отриманих результатів триває.

Висновки. Ідентифіковано нові патогенні геномні реорганізації в хромосомних ділянках 16p11.2-12.2 та 10q25.3-26.3, які асоційовані порушеннями розвитку і функціонування ЦНС. Ці порушення призводять до розвитку нових синдромальних форм ІН.

Дослідження виконувалися в рамках проекту CHERISH, 7-ї Рамкової програми ЄС (угода № 223692).

ПОКРАЩЕННЯ РАНЬОГО ВИЯВЛЕННЯ ДІТЕЙ, ЯКІ ЗАЗНАЛИ ПРЕНАТАЛЬНОГО ВПЛИВУ АЛКОГОЛЮ

*Євтушок Л. С.^(1,6), Зимак-Закутня Н. О.^(2,6), Долгов В. Б.⁽²⁾, Коваль Р. І.^(2,4),
Куліковський Я. А.⁽¹⁾, Плотка Л. Д.⁽¹⁾, Ціж О. С.⁽¹⁾, Шевчук О. В.⁽³⁾,
Christina Chambers⁽⁵⁾, Kenneth Lyons Jones⁽⁵⁾, Wladimir Wertelecki⁽⁶⁾*

⁽¹⁾Рівненський обласний клінічний лікувально-діагностичний центр імені Віктора Поліщука,
м. Рівне, Україна;

⁽²⁾Хмельницький міський перинатальний центр, м. Хмельницький, Україна;

⁽³⁾Рівненська обласна дитяча лікарня, м. Рівне, Україна;

⁽⁴⁾Хмельницька міська дитяча лікарня, м. Хмельницький, Україна;

⁽⁵⁾Department of Pediatrics, University of California San Diego, La Jolla, CA, USA;

⁽⁶⁾Міжнародний благодійний фонд «ОМНІ-мережа для дітей», м. Рівне, Україна.

Вступ. Вплив алкоголю під час вагітності – одна з основних причин вроджених вад і порушень розвитку у дітей, серед яких фетальний алкогольний синдром (ФАС) є найбільш важким. Рання діагностика ФАС сприяє застосуванню спеціальних програм раннього втручання, що має позитивний вплив на розвиток дітей.

Мета. Визначити популяційну частоту ФАС та оцінити стан раннього виявлення дітей, які зазнали пренатального впливу алкоголю.

Матеріали і методи. За сприяння міністерства охорони здоров'я України, міжнародного співробітництва та співпраці з міжнародним благодійним фондом «ОМНІ-мережа для дітей», з 2000 року у Рівненській області та з 2002 року у Хмельницькій області запроваджена система популяційно-