

го моніторингу ВВР за міжнародними стандартами, включаючи ФАС. На кожного новонародженого у Рівненській та Хмельницькій областях лікарі-неонатологи заповнюють реєстраційну форму «Повідомлення про народження дитини та наявність вроджених вад розвитку» («Повідомлення»), яка містить, зокрема, інформацію про ризик пренатального впливу алкоголю. Ці реєстраційні форми систематично переглядаються медичними генетиками. У 2005 році Європейська організація систем моніторингу вроджених вад розвитку (EUROCAT) надала статус повного члена нашій програмі («Україна: Програма запобігання вродженим вадам розвитку ОМНІ- мережі»). Членство у EUROCAT дає змогу порівнювати частоти ФАС у країнах Європи. У 2005 році започатковане партнерство з міжнародним консорціумом з дослідження порушень фетального алкогольного спектру (CIFASD). Було проаналізовано 208772 проспективно зібраних неонатальних «Повідомлень», клінічні дані щодо діагнозу та дані щодо фаху лікаря, який вперше запідозрив наявність у дитини ФАС. Також проаналізовано результати систематичного скринінгу 11909 вагітних жінок щодо вживання алкоголю. Пріоритетним напрямком нашої діяльності також є освітні програми для медичних фахівців, зокрема, лікарів- неонатологів та широкого загалу щодо діагностики і запобігання ФАС.

Результати. За 2005- 2011 рр. лікарі Рівненської і Хмельницької областей діагностували ФАС у 120 дітей. У 37 випадках діагноз вперше був запідозрений при первинному неонатальному огляді, а у 26 випадках – медичними генетиками. Слід зазначити, що у 48% випадків ФАС був вперше запідозрений лікарями-неонатологами відділень патології новонароджених і педіатрами. У Будинках дитини перебували 43 (35,8%) дітей із ФАС. 10 (8,3%) дітей із ФАС померли у віці до 1 року. За результатами скринінгу вагітних жінок, 9,2% дітей знаходилися у групі ризику щодо пренатального впливу алкоголю та потребували ретельного огляду неонатологами та нагляду педіатрами.

Висновок. Згідно результатів наших досліджень, популяційна частота ФАС у Рівненській і Хмельницькій областях за 2005- 2011 рр. є однією з найвищих у Європі- 5,46 на 10000 народжених. Лікарі- неонатологи, які здійснюють первинний огляд новонародженої дитини, відіграють дуже важливу роль у ранній діагностиці ФАС. Завдяки проведеним тренінгам з діагностики ФАС для лікарів- неонатологів, педіатрів, генетиків та скринінгу вагітних жінок щодо вживання алкоголю у Рівненській і Хмельницькій областях покращилося раннє виявлення дітей із ФАС.

MLPA-АНАЛИЗ В ДИАГНОСТИКЕ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

*Камалиева Б. О., Боровикова А. В., Сатиева А. А., Шевцов А. Б., Абильдинова Г. Ж.
Национальный научный центр материнства и детства, г. Астана, Республика Казахстан*

Введение. Спинальная мышечная атрофия (СМА) представляет собой аутосомно-рецессивное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся дегенерацией α -мотонейронов передних рогов спинного мозга. Принято выделять три основные формы СМА: атрофию Вернига-Гофмана, атрофию Кугельберга-Веландера и промежуточную форму. Известно, что эти клинические формы обусловлены делецией в гене SMN (survival motor neurons), имеющем 2 копии теломерную - SMN1, и центромерную - SMN2. Обнаружение делеции 7 и/или 8 экзонов гена SMN1 в гомозиготном состоянии позволяет подтвердить диагноз СМА у больного, а повышение количества копий гена SMN2 способно компенсировать нехватку белка SMN, приводя к смягчению течения заболевания (формы II-III), в то время как отсутствие гена NAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein gene) указывает на крупную делецию в локусе SMN.

Цель: изучить значение мутаций в генах SMN1, SMN2 и NAIP в диагностике спинальной мышечной атрофии и определить связь между мутацией и тяжестью клинических проявлений.

Материалы и методы. Было обследовано 38 детей с подозрением на спинальную атрофию Вернига-Гофмана и Кугельберга-Веландера. Из цельной крови пациентов была выделена геномная ДНК с применением набора Wizard® Genomic DNA Purification kit (Promega). В дальнейшем была проведена диагностика с использованием метода MLPA на 96-капиллярном автоматическом анализаторе 3730xl DNA Analyser.

Результаты и обсуждение. Методом MLPA-анализа подтверждены мутации в генах SMN1, SMN2 и NAIP у 14 из 38 обследованных детей. В результате, у 4 из 5 обследуемых с амиотрофией Вернига-Гофмана обнаружены делеции 7 и/или 8 экзонов генов SMN1 и SMN2, и у одного пациента диагностирована делеция 7 экзона гена SMN1, а также делеция гена NAIP5. У 8 пациентов из 9 с болезнью

Кугельберга-Веландера виявлені делеції 7 и/или 8 екзонов гена SMN1 с увеличением числа копий гена SMN2, и у одного пациента была выявлена делеция 7 экзона генов SMN1 и SMN2.

Выводы. Таким образом, метод MLPA позволяет не только подтвердить диагноз спинальной амиотрофии, но и уточнить клиническую форму СМА в зависимости от выявленных изменений в генах SMN1, SMN2 и NAIP.

ЧАСТОТА ТА СПЕКТР ХРОМОСОМНИХ АБЕРАЦІЙ, АСОЦІАЦІЙ АКРОЦЕНТРИЧНИХ ХРОМОСОМ У НОВОНАРОДЖЕНИХ ІЗ ЗАТРИМКОЮ ВНУТРІШНЬОУТРОБНОГО РОЗВИТКУ

Ковальчук Л. Є., Кочерга З. Р.

ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет», Івано-Франківськ, Україна

Вступ. Зростання мутагенного забруднення довкілля негативно впливає на розвиток ембріона та плода, формування генотипу та фенотипу майбутньої дитини. Важливою кількісною характеристикою соматичного мутагенезу є частота спонтанних хромосомних аберацій (ХА).

Мета дослідження: встановлення частоти та спектру ХА, асоціацій акроцентричних хромосом (ААХ) у здорових новонароджених та при затримці внутрішньоутробного розвитку (ЗВУР) з різних екологічних районів Прикарпаття.

Матеріал і методи досліджень. Матеріалом для дослідження були метафазні пластинки лімфоцитів пуповинної крові 187 здорових новонароджених та 181 новонародженого зі ЗВУР з різних районів Івано-Франківської області.

Результати досліджень та їх обговорення. Загальна частота ХА у новонароджених із ЗВУР була у 1,12 рази більшою, ніж у здорових новонароджених з усіх досліджуваних районів. Встановлено відмінність спектру ХА в районах з хімічним і радіаційним забрудненням у всіх новонароджених. Частота клітин з ААХ, як один з показників імуногенетичного статусу, переважала у новонароджених із ЗВУР, особливо у новонароджених із зон хімічного та радіаційного забруднення. Середня частота асоціацій на одну клітину у дітей із ЗВУР була більшою у зоні екологічного комфорту у 1,19 рази, у зонах хімічного та радіаційного забруднення відповідно у 1,14 та 1,23 рази ($p < 0,05$) на противагу до здорових новонароджених. Число асоційованих хромосом в одній клітині було найнижчим у здорових новонароджених із зони екологічного комфорту. Таким чином, синдром ЗВУР є мультифакторною патологією, в реалізації якої важливу роль відіграють спадкові і зовнішні чинники середовища. Частота ХА корелювала з показниками частоти ААХ (варіювали від 0,68 до 0,84), що підтвердило вплив екологічних умов проживання на імуногенетичний статус та адаптивні можливості новонароджених.

Висновки:

- 1) доведено перевагу хромосомних аномалій та здатності до ААХ у новонароджених із ЗВУР;
- 2) встановлено зростання частоти спонтанних ХА та ААХ у новонароджених з екологічно несприятливих районів.