

## ГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ХВОРИХ НА ПАРКІНСОНІЗМ В УКРАЇНІ

*Коляда О. К.*

*Інститут Геронтології НАМН України, Київ, Україна*

**Вступ.** Хвороба Паркінсона (ХП) відноситься до числа найбільш важких і поширених нейродегенеративних захворювань людини, характеризується хронічним прогресуючим перебігом, порушенням функції базальних гангліїв і важкою інвалідизацією хворих. При аналізі великих вибірок хворих було доведено, що наявність позитивного сімейного анамнезу є одним з провідних факторів ризику розвитку ХП. Для паркінсонізму є чітка тенденція до внутрішньосімейного накопичення випадків захворювання, а позитивний сімейний анамнез був знайдений у 10–24% хворих, причому ризик виникнення хвороби серед родичів першого ступеня споріднення варіює від 4 до 10%, значно перевищуючи (в 2–7 разів) загальнопопуляційний, що говорить про актуальність пошуку генів що приймають участь у розвитку захворювання.

**Метою** роботи є дослідження ролі поліморфних варіантів ряду генів та довжини теломер у розвитку хвороби Паркінсона.

**Матеріалом** для дослідження були зразки крові 216 пацієнтів з ХП та 300 осіб без неврологічних захворювань. Генотипування проводили методами ПДРФ, ПЛР в реальному часі та секвенування.

**Результати.** В результаті роботи створено банк ДНК пацієнтів з встановленим діагнозом ХП та людей відповідного віку без неврологічних порушень з України. Вперше в Україні проведено генотипування за мажорними мутаціями генів спадково-сімейних форм паркінсонізму (PRKN, LRRK2, SNCA, GBA) та генів CYP1A1, GSTM1, та APOE серед даної групи пацієнтів. Вперше у пацієнтів з України визначена довжина теломерних ділянок в лейкоцитах та клітинах буккального епітелію.

**Висновки.** За результатами роботи можна зробити висновок про те, що в Україні наявні специфічні мажорні мутації в гені PRKN та GBA що призводять до розвитку ХП, в той час як поширені в Європі мутації в гені LRRK2 не зустрічаються в українській популяції. Виявлено підвищений ризик розвитку ХП у носіїв нульового алелю за геном GSTM1 та гетерозигот e3/e4 за геном APOE. Встановлена кореляція між наявністю коротких теломерних повторів в клітинах буккального епітелію та віком прояву симптомів ХП, в той час як такої закономірності не виявлено при вивченні лейкоцитів.

## БІОХІМІЧНИЙ ФЕНОТИП ХВОРИХ НА «АСПІРИНОВУ ТРІАДУ»

*Кошель І. В., Ерстенюк Г. М., Попович В. І.*

*Івано-Франківський національний медичний університет,  
вул. Галицька 2, Івано-Франківськ, Україна, 76003.*

*e-mail: porovuchvasyl@gmail.com*

**Вступ.** Гіперчутливість або непереносимість до ацетилсаліцилової кислоти до останнього часу пояснювалась неімунологічними механізмами, оскільки визначити сенсibilізацію до вказаного препарату ні при БА, ні при РС не вдавалось. Таку парадоксальну дію аспірину пов'язували із порушенням метаболізму арахідонової кислоти, а причиною його порушення вбачали у прийомі аспірину або інших не стероїдних протизапальних препаратів (НПЗП).

Сьогоднішній концептуальний підхід до АТ полягає у погляді на її етіопатогенез, як метаболічної хвороби (ензимопатії). Принципова позиція патогенезу АТ, як метаболічної хвороби, полягає у первинному, генетично-детермінованому дефекті ключового ферменту метаболізму ненасичених жирних кислот, зокрема арахідонової – циклооксигенази (рис. 1). **Клініко-біохімічний метод** дозволив визначити біохімічний фенотип організму при АТ – від первинного продукту гена (функція ЦОГ) до кінцевих метаболітів.

**Результати та обговорення.** Розшифровка біохімічного фенотипу хвороби дала можливість виділити головну ланку патогенезу – “генетичний блок” фізіологічного метаболізму АК з наступним порушенням ланцюга біохімічних процесів. Як наслідок порушення функції ЦОГ, блокується циклооксигеназний шлях метаболізму жирних кислот (зокрема арахідонової). Накопичення продуктів обміну речовин вище генетичної блокади приводить до інактивації фосфоліпаз, які приймають