

## ДОСВІД ПРОВЕДЕННЯ НЕОНАТ АЛЬНОГО СКРИНІНГУ НА АДРЕНОГЕНІТАЛЬНИЙ СИНДРОМ У ХЕРСОНСЬКІЙ ТА МИКОЛАЇВСЬКІЙ ОБЛАСТЯХ

*Нагнибіда І. М., Рзаєва Е. М., Галаган В. О.*

*Спеціалізований медико-генетичний центр (СМГЦ),*

*Національна дитяча спеціалізована лікарня (НДСЛ) «ОХМАТДИТ» МОЗ України, м. Київ, Україна  
screeninglabokhmatder@gmail.com*

**Вступ.** Своєчасна діагностика одного з найрозповсюдженіших генетичних захворювань дозволяє надати не лише комплексне лікування в повному обсязі, а й діагностувати хворобу в доклінічній стадії. Враховуючи досвід іноземних дослідників очікувана частота захворювання при використанні скринуючих програм має становити при достатньому охопленні для популяції України 1:2500 новонароджених.

**Мета.** Аналіз частоти АГС серед новонароджених Миколаївської та Херсонської областей за період 2012-2013 рр.

**Матеріали і методи.** Матеріалом для обстеження були зразки сухої крові, взяті на 3-7 добу у новонароджених дітей на тест бланки з фільтрувального паперу (№903, для забору зразків біологічних рідин, Україна). Визначення рівня 17-ОН-прогестерону в сухих зразках крові проводилося з використанням тест-наборів Neonatal 17-ОН-Progesterone FEIA (AniLabystems, Finland), комп'ютерної програми та багатофункціонального аналізатора «VIKTOR» (Wallac, Finland).

Міжлабораторний контроль якості проводився за допомогою програм зовнішньолабораторного контролю якості – NEQAS UK (Великобританії) та CDC (США).

**Результати досліджень та їх обговорення.** За період з березня 2012 року до вересня 2013 до лабораторії неонатального скринінгу СМГЦ НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України надійшло 37984 зразків, з них – 18200 з Херсонської області і 19784 з Миколаївської. Первинно підвищений результат був у 626 випадках, що складає 1,65 %, з них – 318 випадків у Миколаївській і 308 – у Херсонській областях (1,6 % і 1,7 % - відповідно). Діагноз підтвердився у трьох випадках, коли концентрація 17ОН-прогестерону в первинних зразках знаходилась в межах 23 – 200нг/мл.

**Висновок.** Частота АГС серед новонароджених Миколаївської і Херсонської областей за 2012-2013 рр. склала 1:12661. Отриманий показник вказує на необхідність в подальшому обстеженні дітей за більш тривалий період.

## УЧАСТИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В ГЕНЕЗЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ПОЧЕК

*Пишак В. П., Ризничук М. А.*

*Буковинский государственный медицинский университет, г. Черновцы (Украина)*

**Введение.** Врождённые пороки развития (ВПР) у детей — актуальная проблема современной педиатрии. Высокая распространённость и постоянный рост случаев ВПР во всем мире, значимый их вклад в структуру причин младенческой смертности, детской заболеваемости и инвалидности у детей. Ежегодно в Украине рождается 4500-5000 детей с врожденной патологией. Пороки развития органов мочевой системы занимают одно из лидирующих мест в структуре хронических заболеваний почек.

**Целью исследования** является оценка особенностей генетических факторов в проявлениях поликистоза почек у детей.

**Материалы и методы исследования.** Исследовано 403 плода с врожденными пороками развития и выделено 81 случай аномалий мочевой системы. Изолированные пороки мочевой системы встречались в 65 случаях, а 16 пороков — в составе множественных аномалий. Использовался ретроспективный метод исследования путем изучения регистрационных генетических карт (ф. № 149/у) за 2004-2008 гг.