

ФАКТОРИ РИЗИКУ, ЩО ПРИЗВОДЯТЬ ДО ГОМОЦИСТИНУРІЇ

*Сорокман Т. В., Підвисоцька Н. І., Поліщук М. І., Попелюк О.-М.В.
Буковинський державний медичний університет*

Вступ. Дослідження останніх років свідчать про важливість процесу метилювання в етіології та патогенезі багатьох спадкових захворювань, що відкриває нові можливості їх лікування. В даний час дослідження поліморфізму ДНК-локусів дозволяють вирішувати не лише еволюційно-генетичні завдання, але й є базою для генетичного харчування.

Їжа містить відновлені поліглутамати, які гідролізуються за допомогою фермента птероїлполіглутамат-гідролази до моноглутамату, щоб бути абсорбованими в проксимальному відділі кишківника. Фолатний цикл пов'язаний з незамінною амінокислотою метіоніном. Метіонін є донором метильних груп (-CH₃), які приймають участь у «включенні» та «виключенні» генної активності. Відомо, що харчові чинники (дефіцит у раціоні продуктів, що містять фолієву кислоту, вітаміни В₆, В₁₂, В₂, надлишок білкової їжі, що призводить до високого вмісту метіоніну, надлишок кави, чаю, а також/або порушення всмоктування харчових інгредієнтів у кишківнику) та окремі лікарські засоби (антагоністи фолієвої кислоти (метотрексат) і піридоксину, протисудомні, контрацептиви, гормональні засоби, пеніциламін, холестирамін, L-допа) можуть впливати на розвиток гомоцистинурії.

Мета дослідження – оцінити частоту зустрічності ймовірних зовнішніх чинників, що впливають на розвиток гомоцистинурії.

Матеріал та методи. Проаналізовані анкетні дані 10 сімей із гомоцистинурією, які знаходяться на обліку в медико-генетичному відділі. Всього проанкетовано 66 осіб (22 дітей та 44 дорослих). Ймовірні чинники згруповані наступним чином: харчові, медикаментозні, шкідливі звички.

Результати дослідження. За результатами анкетування встановлено, що у всіх анкетованих зареєстровано наявність харчових факторів. Зокрема, на дефіцит продуктів, що містять фолієву кислоту вказали 72,7 % осіб, вітамінів групи В – 42,4 %, на надмірне вживання чаю – 42,4 %, кави – 60,6 %, на надлишок білкової їжі не вказала жодна особа.

Серед групи медикаментозних чинників найчастіше траплялася вказівка на постійне та тривале вживання контрацептивів (78,2 %), 22,7 % вказали на вживання гормональних засобів, 10,6 % – на вживання протисудомних (діазепам).

Що стосується шкідливих звичок, то на зловживання алкоголем вказали 31,8 % осіб, на куріння – 72,7 % осіб.

Висновки. Таким чином, виявлені ймовірні чинники необхідно враховувати при плануванні лікування та спостереження за сім'ями з гомоцистинурією.

КОНЕЧНОСТНО-ПОЯСНЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ: ВОЗМОЖНОСТИ ИНДИВИДУАЛЬНОГО ПОДБОРА ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ

Соколик В. В., Шатилло А. В.

ГУ «Институтневрологии, психиатрии и наркологии НАМН Украины», Харьков, Украина

Введение. Конечностно-поясные мышечные дистрофии (КПМД) являются типичными заболеваниями, которые отвечают определению «редкие» как по распространённости (1:15000), так и по критерию существенной инвалидизации больного. КПМД объединяют группу генетически обусловленных заболеваний, проявляющихся прогрессирующей слабостью и атрофией преимущественно проксимальных групп мышц. По этому признаку в группу КПМД также входит и мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – наиболее распространённый вариант КПМД (1:4-6 тыс.). КПМД характеризуются широкой вариабельностью клинических фенотипов и большим пулом мутаций в целом ряде генов. В настоящее время нет возможности медикаментозно компенсировать функциональную неполноценность мутантных структурных белков миоцитов у больных КПМД. Однако можно по-