

## 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 птеройлполіглутамат-гідролази до моноглутамату, щоб бути абсорбованими в проксимальному відділі кишківника. Фолатний цикл пов'язаний з незамінною амінокислотою метіоніном. Метіонін є донором метильних груп (-CH<sub>3</sub>), які приймають участь у «включенні» та «виключенні» генної активності. Відомо, що харчові чинники (дефіцит у раціоні продуктів, що містять фолієву кислоту, вітаміни В<sub>6</sub>, В<sub>12</sub>, В<sub>2</sub>, 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-

пытаться увеличить устойчивость клеточных мембран к действию механического стресса с помощью разнообразных биологически активных веществ и фармпрепаратов.

**Цель** исследования состояла в оценке возможности скрининга потенциально эффективных фармпрепаратов на мононуклеарах периферической крови (МПК) больных МДД.

**Материалы и методы исследования.** МПК выделяли из цельной крови путём центрифугирования при 1,5 тыс. об./мин в течение 20 мин на градиенте плотности фикола/урографин. Механическое повреждение мембран моделировали действием ультразвука (УЗ) с экспозицией 0, 0,5, 1, 1,5, 2, 2,5 и 3 мин на модифицированном устройстве МУССОН-1. Механическую устойчивость мембран МПК к УЗ определяли с помощью витального красителя *нейтрального красного*, а метаболическую активность мононуклеаров – в присутствии *ресазурина*. Изучали эффективность *in vitro* б-липоевой кислоты, Эссенциале Н, преднизолона, глутаргина, лизиноприла, топиромата, витаминов Е и Д<sub>3</sub>, по сравнению с 0,9 % NaCl.

**Результаты и обсуждение.** Показано, что целостность мембран МПК пациентов с МДД нарушается уже через 0,5 мин действия УЗ, а полное разрушение через 1,5-2 мин. У здоровых детей соответствующего пола и возраста устойчивость мембран к УЗ была выше: 1-1,5 мин и 2,5-3 мин, соответственно. Выявлено, что преднизолон и глутаргин у МПК пациентов с МДД смещали оба интервала до нормальных величин. Витамин Е защищал мононуклеары больных от разрушения во всём временном диапазоне действия УЗ. Остальные препараты оказались малоэффективны. Далее установили, что двухминутная экспозиция УЗ угнетала метаболическую активность мононуклеаров больных МДД в 2 раза сильнее, чем у здоровых. Преднизолон, глутаргин, топиромат, витамины Е и Д<sub>3</sub> восстанавливали метаболическую активность МПК пациентов с МДД на 40, 80, 90, 60 и 65 %, соответственно.

**Вывод.** Разработанная методика измерения механической устойчивости МПК достаточно информативна и может быть использована в клинике для предварительной оценки потенциально эффективных для модификации течения КПМД препаратов.

## ЧАСТОТА «МОДЕЛЬНИХ» ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ СЕРЦЕВО-СУДИННОЇ ТА ТРАВНОЇ СИСТЕМ В СТРУКТУРІ ЛЕТАЛЬНОСТІ НОВОНАРОДЖЕНИХ ДІТЕЙ

*Чайковська Г. С., Гнатейко О. З., Куриляк О. Б.\*, Дворакевич А. О.\**

*Державна установа «Інститут спадкової патології НАМН України» (м. Львів, Україна)*

*\*Обласна дитяча клінічна лікарня «ОХМАТДИТ» (м. Львів, Україна)*

**Вступ.** До критеріїв оцінки стану здоров'я популяції відносяться показники здоров'я дітей та частота розповсюдженості вроджених вад розвитку (ВВР), які займають одне із перших місць в дитячій смертності – 3,1 %, а серед дітей першого року життя – 21,9 % захворюваності та інвалідності. Вроджені вади серця (ВВС) у дітей – це один з провідних показників в структурі летальності новонароджених дітей і немовлят першого року життя. Щороку в Україні народжується до 4 – 5 тисяч дітей з вродженими вадами серця, які є актуальною проблемою пренатальної та ранньої діагностики ВВС, вивчення їх розповсюдженості для проведення одного із основних своєчасно корегуючого кардіо-хірургічного лікування дітей. Патологія травної системи відноситься до «модельних» вад розвитку і посідає значне місце по летальності серед малюкової смертності. В першу добу помирає 5,8 % дітей, 19,7 % – в ранній неонатальний період, решта до 10 % новонароджених помирає протягом місяця. Відсоток ізольованої патології шлунково-кишкового тракту (ШКТ) серед ВВР є мінімальний, в порівнянні із супутніми вадами розвитку – серцево-судинної, легеневої, хромосомної патологій та іншими множинними вадами розвитку. На зниження дитячої смертності має значення удосконалення ранньої діагностики вад розвитку ВВС та ШКТ, їх своєчасне хірургічне лікування, формування єдиної етапної реанімаційної допомоги вагітним жінкам і новонародженим дітям індивідуально в кожному районі області, диспансерного спостереження та формування єдиної системи моніторингу ВВР.

**Метою роботи** було ретроспективне вивчення частоти «модельних» вроджених вад розвитку серцево-судинної та травної систем в структурі летальності новонароджених дітей, які перебували на стаціонарному лікуванні в обласній дитячій клінічній лікарні «ОХМАДИТ» м. Львова з 2006 по 2010 роки.