

ленні дволанцюгових фрагментів ДНК за допомогою електрофорезу в акриламідному гелі з лінійним градієнтом денатуруючих агентів (сечовина, формамід).

**Результати досліджень та їх обговорення.** Оптимізовано температурно-часовий режим ампліфікації 2 та 3 екзонів гена *MECP2*, умови та склад геля для проведення денатуруючого градієнтного гелю - електрофорезу. За допомогою розробленої методики досліджено послідовність 2 та 3 екзонів гена *MECP2* у 14-ти хворих з клінічними проявами синдрому Ретта та виявлено 5 мутантних профілів послідовності 3-го екзону. За допомогою секвенування за Сенгером послідовності 3-го екзону ідентифіковано вже відомі мутації R168X (502C>T), A140V (419C>T), T158M (473C>T), R133C (397C>T) та T158P (472 T>G).

**Висновки.** Розроблено методику аналізу послідовностей 2 та 3 екзонів гена *MECP2*, яка може бути використана для проведення молекулярно-генетичного аналізу хворих з клінічними проявами синдрому Ретта та іншими когнітивними порушеннями, які асоційовані з мутаціями гена *MECP2*.

## ПРЕНАТАЛЬНАЯ И ПОСТНАТАЛЬНАЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ОБРАТНОГО РАСПОЛОЖЕНИЯ ОРГАНОВ

*Черняева Ю. В.*

*Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького, Донецк, Украина*

**Введение.** Синдром обратного расположения органов – редкое врожденное состояние с предположительно аутосомно-рецессивным типом наследования. В 5-10% сочетается с врожденными аномалиями сердечно-сосудистой системы и иной патологией.

**Цель работы:** оценка на клиническом примере возможностей ультразвукового исследования в пренатальной диагностике синдрома обратного расположения органов.

**Материал и методы.** Проведено ультразвуковое исследование (сканеры EnVisor C и Phillips HD11, конвексный мультисекторный датчик 2,0-5,0 МГц, секторный неонатальный датчик 4-8 МГц) плода в сроки гестации 36-37 нед. и новорожденного, рентгенография органов грудной клетки новорожденного.

**Результаты и обсуждение.** Синдром обратного расположения органов был заподозрен впервые в сроке 37 нед.; при скрининговых ультразвуковых осмотрах в 12 и 20 нед. аномалий развития у плода не было выявлено. При ультразвуковом исследовании органов грудной клетки и брюшной полости определили правостороннее расположение сердца, под ним в правой половине живота расположены желудок и селезенка; печень и желчный пузырь – слева. Других пороков развития, доступных для ультразвуковой визуализации, не обнаружили. Проведена тщательная ультразвуковая оценка сердца плода и магистральных сосудов, данных за врожденные пороки не найдено. Роды срочные, вагинальные, мальчик весом 3 650 г, оценка по Апгар 8-9 баллов. У новорожденного сердце аускультативно определялось в правой половине грудной клетки. Постнатальная эхокардиография – сердце расположено в правой половине грудной клетки, врожденных пороков сердца не обнаружено. Проведена эхография органов брюшной полости: печень и желчный пузырь расположены в левой половине, размеры и эхоструктура соответствовали возрастной норме, патологических изменений не выявлено. Селезенка и желудок расположены в правой половине брюшной полости. Выполнена обзорная рентгенография: правостороннее расположение сердца, газовый пузырь желудка определяется в эпигастральной области справа, печень – в левом подреберье.

**Выводы.** Таким образом, пренатальный эхографический диагноз был подтвержден данными постнатальных исследований. Пренатальный поиск должен быть в первую очередь направлен на исключение врожденных пороков сердца и сочетанных аномалий развития для определения прогноза.