

с трисомией 21 хромосомы от матерей, имеющих постоянное место регистрации в Ленинградской области.

**Результаты и обсуждение.** Нами были получены сведения о 94 случаях живорождения детей с трисомией 21 хромосомы. Диагноз был выставлен клинически по характерным фенотипическим проявлениям и подтвержден цитогенетическими исследованиями у детей от периода новорожденности до 5 лет. Число родов за период с 2008 по 2011 год составило 59445 (ЕМИСС). Распространенность трисомии 21 хромосомы за 2008 год составила 1,9‰, что превышает аналогичное значение по Санкт-Петербургу 2,5 раза. В 2009 и 2010 году выявлено снижение частоты до 1,2 и 1,3‰ соответственно, однако в 2010 году распространенность снова составила 1,9‰. Аналогичные показатели в Санкт-Петербурге имели тенденцию к постепенному росту, но их значения не превышали 0,99‰.

**Выводы:** Несмотря на проведение комбинированного скрининга первого триместра у беременных, функционирование кабинета пренатальной диагностики, частота рождения детей с трисомией хромосомы 21 в Ленинградской области превышает средний показатель по Российской Федерации (1,02‰ - Демикова Н. С., Кобринский Б. А.) и является одной из самых высоких в Российской Федерации. Требуется дополнительные меры по усовершенствованию организации скрининга I триместра у беременных женщин.

## ДОСВІД НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ НА МУКОВІСЦИДОЗ

*Яновська Г. О., Андрущенко О. М.*

*Харківський спеціалізований медико-генетичний центр, г. Харьков, Україна, e-mail: mgc@ukr.net*

**Вступ.** Моногенне захворювання, обумовлене мутацією гена ТРБМ (трансмембранного муковісцидозного регулятора), що характеризується ураженням екзокринних залоз життєво важливих органів та систем, має, зазвичай, важкий перебіг і прогноз. Після виділення муковісцидозу (МВ) в окрему нозологічну категорію його відносили до розряду «фатальних» або «летальних» захворювань, оскільки середня тривалість життя не перевищувала 5 років. Близько 5% населення світу є гетерозиготними носіями гена МВ. В світі їх близько 275 мільйонів, в країнах СНГ – понад 12,5 мільйони. Одним з практично важливих підходів до раннього виявлення МВ є скринінг новонароджених. Мається позитивний досвід його застосування у ряді країн.

**Мета дослідження.** Визначити ефективність неонатального скринінгу новонароджених на МВ.

**Матеріали та методи дослідження.** Дослідження рівня імунореактивного трипсину (ІРТ) в сухих плямах крові виконувалось за допомогою флуоресцентного імуного аналізу з дозволом у часі з використанням багатofункціонального аналізатора VICTOR та тест-систем DELFIA Neonatal IRT kit.

**Результати.** З квітня 2012 року в централізованій лабораторії ХСМГЦ було обстежено 52191 новонароджених, в тому числі:

- Харківська область – 22566;
- Полтавська область – 12151;
- Чернігівська область – 8081;
- Сумська область – 9393.

У 191 новонародженого (0,37 %) був визначений підвищений рівень ІРТ у первинному зразку. При дослідженні отриманих 106 ре-тестів (55,5%) новонароджених визначені нормальні результати рівня ІРТ, у 6 (3,14%) новонароджених спостерігався підвищений рівень ІРТ з подальшим нормальним визначенням рівнем хлоридів поту (до 40 ммоль/л). У 12 (6,28%) новонароджених спостерігався підвищений рівень ІРТ у ре-тесті. Діти проходять дообстеження для подальшого встановлення діагнозу. В Харківській області був виявлений 1 новонароджений з МВ, у якого рівень ІРТ при первинному скринінгу склав 305,8 нг/мл (при нормі до 70 нг/мл), результат повторного дослідження – 172,5 нг/мл (при нормі до 40 нг/мл). Діагноз підтверджений при проведенні потового тесту та молекулярно-генетичного дослідження, дитина обстежена в ХСМГЦ, знаходиться на обліку і отримує необхідну терапію.

**Висновки.** Скринінг на МВ дозволяє своєчасно здійснювати адекватні лікувально-реабілітаційні заходи, що позитивно позначаються як на стані хворих, так і на середній тривалості їх життя. Раннє виявлення хворих на муковісцидоз дає можливість як медико-генетичного консультування, так і допологової ДНК-діагностики. Скринінг дозволить визначити частоту МВ в різних регіонах країни і/або етнічних групах, що важливо для планування обсягу лікувально-профілактичної допомоги цій категорії хворих. За попередніми даними помилково позитивні результати (транзиторна гипер-

трипсинемія) можуть зустрічатися у новонароджених з низькими показниками за шкалою APGAR, а також у здорових носіїв мутацій (в 3 рази частіше, ніж у популяції), які потребують подальшого вивчення. Необхідно враховувати, що помилково негативні результати скринінгу на МВ можуть зустрічатися при меконієвої непрохідності у новонароджених з МВ; тому всіх дітей з меконієвою непрохідністю необхідно направляти на дослідження хлоридів поту, незалежно від результатів скринінгу, а також при підозрі на ураження легень — ізольованій легеневій формі МВ.

## MUCOPOLYSACCHARIDOSES

*Chukwuyem Victor Nnamdi*  
Kharkiv National Medical University

**BACKGROUND:** The mucopolysaccharidoses are a group of inherited metabolic diseases in which a defective or missing enzyme causes large amounts of complex sugar molecules to accumulate in harmful amounts in the body's cells and tissues. This accumulation causes permanent, progressive cellular damage that affects appearance, physical abilities, organ and system functioning, and, in most cases, mental development.

**PURPOSE:** The aim of this work is to provide an overview of mucopolysaccharidosis.

**Material and methods:** Enzymatic diagnosis of mucopolysaccharidosis.

**RESULTS:** Seven different types of mucopolysaccharidosis have been diagnosed in a large number of individuals. The prevalence ranged from 1 per 100,000 newborns for mucopolysaccharidosis type 1. Approximately 1 in 100,000 to 1 in 170,000 males for mucopolysaccharidosis type 2 (hunters syndrome). With Sanfilippo syndrome being the most common with an occurrence in 1 per 70,000 neonates.

**CONCLUSIONS:** Mucopolysaccharidosis is an autosomal recessive disorder, meaning that only individuals inheriting the defective gene from both parents are affected. However, they are relatively prevalent and represent a vital health setback in our society today. Their early diagnosis and possible remedies are of utmost importance even though researches are still being conducted on some of them.

## CONGENITAL CYTOMEGALOVIRUS INFECTION

*Grechanina U. B., Beletskaya S. V., Bezrodnaya A. I., Pavlikova K. V.*  
Kharkiv National Medical University,  
Department of Medical Genetics, Kharkov, Ukraine

**Actuality:** Congenital cytomegalovirus (CMV) - a viral disease, which manifests itself polymorphic clinical symptoms with the defeat of the salivary glands, visceral organs, central nervous system and the formation of giant cells with typical intranuclear and cytoplasmic inclusions. Causes of genes mutations.

**Objective:** Early diagnosis of congenital CMV infection.

**Materials and Methods:** Patient N. born in 2012, was observed in HSMC in connection with the diagnosis of multiple stigma of disembrionogenesis, congenital CMV infection, delayed physical and motor development.

The results of the study:

- study of polymorphic variants of the genes of folate cycle - MTRR A66G polymorphism is found in the homozygous state;
- blood chemistry - alkaline phosphatase 1378.2 U / L (normal up to 1107), total cholesterol 2.77 mmol / L (normal 2,90-5,18), glucose 4.96 mmol / L (normal), AST 35.51 U / L (normal), ALT 22.03 U / L (normal), triglycerides 1.72 mmol / L (normal 0,4-1,24), urea 3.51 mmol / L (normal) Uric acid is 2.32 mg% (normal), calcium 2.59 mmol / L (normal), phosphorus 2.16 mmol / L (normal), creatinine 39.69 m / l (normal), CPK 244.42 U / l (normal), LDH 369.02 U / L (normal), total bilirubin 2.39 mmol / L (normal), GGT 12.53 U / L (normal), total protein, 63.28 g / l (normal), albumin, 45.02 g / l (normal);