

Фенотипические характеристики простого ихтиоза в первом приближении близки к описаниям фенотипа больных с X-сцепленным ихтиозом. X-сцепленный рецессивный ихтиоз (X-linked ichthyosis) обусловлен дефицитом стероидной сульфатазы вследствие мутации в гене стероидной сульфатазы (*STS*), локализованном в Xp22.3, делеции *STS* гена или участка X-хромосомы. Последнее нарушение отмечается примерно у трети больных, что позволяет отнести X-сцепленный ихтиоз к микроделеционным синдромам.

В связи с вышеизложенным **целью нашего исследования** стал анализ генетических основ X-сцепленного ихтиоза.

Материалы и методы. Обследован больной ихтиозом, находящийся на диспансерном учете в ХОККВД №1. Результаты клинико-генеалогического и лабораторного анализов подтверждают X-сцепленный тип наследования генодерматоза.

Для проведения генетического анализа использовалась стандартная методика культивирования лимфоцитов периферической крови и приготовление препаратов метафазных хромосом и интерфазных клеток. Образец крови для цитогенетического анализа получали путем пункции локтевой вены, после чего цельную кровь добавляли к питательной среде. Культивирование проводилось при температуре +37°C в течении 72 часов. Для накопления лимфоцитов на стадии метафазы вводился колхицин. Окрашивание препаратов проводилось GTG-методом. Для пациента анализировалось 15 метафазных пластинок с разрешением 550-700 сегментов на гаплоидный набор. Также выполнялся анализ с применением FISH (fluorescence in situ hybridization). На готовые препараты метафазных пластинок и интерфазных ядер наносилась смесь локус-специфических зондов для зон *STS* (зеленый спектр) и *KALI* (красный спектр), находящихся на X-хромосоме. Микроскопический анализ осуществляется с использованием флуоресцентного микроскопа, оборудованного соответствующим набором фильтров

Результаты исследования. При анализе

препаратов, окрашенных GTG-методом, был установлен нормальный мужской кариотип. При этом единичные хромосомные aberrации в культуре не встречались. При исследовании метафазы с высоким разрешением (700 сегментов на гаплоидный набор), на хромосоме X делеция локуса *STS* не визуализировалась, а структура соответствовала норме.

Флуоресцентный анализ на метафазных пластинках и в интерфазных ядрах показал наличие локуса *KALI*, так как визуализировалась одна красная метка, и отсутствие локуса *STS*, поскольку зеленое свечение не наблюдалось.

Таким образом, кариотип пациента соответствует 46,XY.ish del(X)(p22.31)(*STS*-) — мужской кариотип с интерстициальной делецией хромосомы X в коротком плече в локусе p22.31. Результаты анализа кариотипа соответствуют фенотипу и клиническим проявлениям X-сцепленного ихтиоза. Вероятно, в исследованной большой семье с неоднократными случаями X-сцепленного ихтиоза генодерматоз обусловлен микроделецией локуса *STS*.

Выводы. Таким образом, при анализе препаратов хромосом с высоким разрешением выявление микроделеций усложнено и незаменимым является применение метода FISH при исследовании больных X-сцепленным ихтиозом.

СТАН ОСМОТИЧНОЇ ТА ПЕРЕКИСНОЇ РЕЗИСТЕНТНОСТІ ЕРИТРОЦИТІВ У ХВОРИХ НА ПОШИРЕНІ ДЕРМАТОЗИ З УСКЛАДНЕНИМ АЛЕРГОЛОГІЧНИМ АНАМНЕЗОМ

**Е.М. Солошенко, Т.В. Земляна,
О.В. Левицька**

*ДУ „Інститут дерматології
та венерології НАМН України”*

Вільні радикали мають високу реактивність і можуть взаємодіяти з ліпідами, білками або нуклеїновими кислотами.

У результаті подібних взаємодій виникають деструктивні процеси, у клітинах і в плазмі крові з'являються гетерогенні продукти окиснення й деградації біополімерів, відомі як молекули середньої маси. Вивчення осмотичної та перекисної резистентності еритроцитів хворих на поширені дерматози з ускладненим алергологічним анамнезом дозволить оцінити значення структурних і транспортних модифікацій біомембран при патології, з'ясувати взаємозв'язок осмотичної і механічної стійкості з визначеними мембранними характеристиками, установити можливі механізми їхньої корекції.

Тому *метою дослідження* стала оцінка рівня молекули середньої маси у сироватці крові та еритроцитах і стану осмотичної та перекисної резистентності еритроцитів у хворих на поширені дерматози з ускладненим алергологічним анамнезом.

Матеріали та методи. Були обстежені 82 хворих на поширені дерматози з ускладненим алергологічним анамнезом (УАА), а також 22 практично здорові особи, групи були репрезентативні за віком и статтю. Показник речовин низької і середньої молекулярної маси плазми крові (РНСММп) і еритроцитів (РНСММе) визначали на підставі реєстрації спектру поглинання біологічних проб при довжинах хвиль 238-298 нм на спектрофотометрі СФ-46 за методикою М.Я. Малахової. Стан спонтанного, осмотичного гемолізу та резистентність еритроцитів до дії перекисі визначали за методом Михайлова С.С. та співав.

Результати дослідження. У хворих на поширені дерматози з ускладненим алергологічним анамнезом (УАА) при оцінці рівня молекул середньої маси у сироватці крові та еритроцитах у період загострення захворювання виявлено розвиток ендогенної інтоксикації. Це може бути наслідком посилення процесів перекисного окислювання ліпідів, яке призводить до порушення структурних властивостей мембран та виснаження антиоксидантної системи еритроцитів. Ступінь спонтанного та перекисного гемолізу, а також осмотичного гемолізу еритроцитів при концентрації 0,45 % р-ра NaCl вірогідно

збільшується відносно показників групи практично здорових донорів, що свідчить про зміни осмотичної стійкості еритроцитів і про вагомі порушення бар'єрної і транспортної функції клітин. У хворих на екзему і atopічний дерматит з УАА встановлені достовірні відмінності по рівню спонтанного та перекисного гемолізу порівняно з практично здоровими особами, а у хворих на псоріаз з УАА – лише по рівню перекисного гемолізу.

Висновки:

1. Отримані дані показують, що перекисно-антиоксидантний дисбаланс при псоріазі призводить до накопичення в організмі пацієнтів інтегрального показника ендотоксикозу - речовин низької і середньої молекулярної маси, що пов'язано з активацією вільнорадикальних процесів і обумовлено порушенням адаптаційних можливостей.

2. У хворих на поширені дерматози з ускладненим алергологічним анамнезом спонтанний, перекисний та осмотичний гемоліз еритроцитів вірогідно ($p < 0,05$) збільшується відносно показників групи практично здорових донорів.

ВЛИЯНИЕ ОБЛУЧЕННОЙ ТЕРАГЕРЦОВЫМ ЛАЗЕРОМ ПЛАЗМЫ КРОВИ НА ОСМОТИЧЕСКУЮ РЕЗИСТЕНТНОСТЬ И ГИДРАТАЦИЮ ЭРИТРОЦИТОВ IN VITRO

¹ **Э.Н. Солошенко,** ² **В.Г. Колесников,**
² **Н.В. Хмель,** ¹ **З.М. Шевченко,**
¹ **Т.П. Ярмак,** ² **Ю.Е. Каменев**

¹ГУ «Институт дерматологии и венерологии АМН Украины»

²Институт радиофизики и электроники им. А.Я. Усикова НАН Украины

Воздействие электромагнитного излучения ближнего терагерцового диапазона (ЭМИ ТГц) $f = 0,7 \div 7$ ТГц на мембранные и внутриклеточные структуры эритроцитов, а также на компоненты плазмы крови,