

## Тези науково-практичної конференції

УДК 616.12-008.331.1-053.2:616-008.9(477.86)

## Характеристика артеріальної гіпертензії в дітей з виявами метаболічного синдрому на Прикарпатті

О.А. Цимбаліста<sup>1</sup>, О.С. Бобрикович<sup>1</sup>, Л.В. Любінець<sup>2</sup>, Н.В. Чорна<sup>3</sup>,  
З.В. Вовк<sup>1</sup>, І.В. Сушко<sup>3</sup><sup>1</sup> ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»<sup>2</sup> МДКЛ м. Івано-Франківська<sup>3</sup> Обласна дитяча клінічна лікарня м. Івано-Франківська

Актуальність проблеми ожиріння зумовлена явною тенденцією до її росту в дітей усіх вікових груп та розвитку в них метаболічного синдрому (МС).

**Мета роботи** — вивчити особливості артеріальної гіпертензії (АГ) у дітей Прикарпаття серед загальної популяції та у хворих на ожиріння і з виявами МС.

**Матеріали та методи.** Первинна медична документація дітей віком 0–14 і 15–18 років з різних клімато-географічних районів проживання Прикарпаття (2006–2012 рр.), хворих із первинною АГ; медичні карти дітей стаціонарного хворого Обласної дитячої клінічної лікарні (ОДКЛ), хворих на ожиріння і з виявами МС.

**Результати.** Захворюваність і поширеність первинної АГ серед дітей усіх вікових груп упродовж 2006–2012 рр. залишається відносно стабільною (значно вищою в підлітків,  $p < 0,05$ ), без суттєвих відмінностей залежно від клімато-географічних районів проживання.

Аналіз генеалогічного анамнезу в дітей з виявами МС показав найвагомійші чинники ризику, причому з явною перевагою в гірських районах (у 1,5–2 рази частіше) порівняно з рівнинною місцевістю. Частота їх у дітей передгірської місцевості посідає проміжне місце між гірськими і рівнинними районами. Важливе місце посідає цукровий діабет 2 типу, ожиріння, АГ, патологія щитоподібної залози в батьків усіх клімато-географічних районів Прикарпаття. Анамнез дітей: народження з малою і великою масою тіла (частіше в дітей гірської місцевості, ніж рівнинних районів,  $p < 0,05$ ), пологова травма, гострі респіраторні інфекції, черепно-мозкова травма, ожиріння з раннього віку.

Під час клінічного дослідження в більшості дітей старшого шкільного віку встановлено різні вияви МС (у 58,9 % дівчат і в 75,6 % юнаків), у решти — ожиріння.

Серед обстежених дітей з виявами МС показники артеріального тиску (АТ) у 36,9 % випадків відповідали 90–95-му перцентилю без суттєвої відмінності між районами проживання. У 63,1 % випадків рівень АТ перевищував 95-й перцентиль, що можна розцінити як АГ: у 65,3 % з гірських, у 62,5 % з передгірських та у 58,2 % випадків — серед дітей з рівнинних районів. Підвищення АТ серед обстежених нами дітей (34,6 %) траплялося переважно в другій половині дня (15.00–21.00) без відмінності між районами проживання.

Підвищення АТ в нічні години спостерігалось переважно в підлітків з гірських районів. В інші години доби підвищення АТ відбувалося приблизно з однаковою частотою. У дітей, хворих на ожиріння, виявлено поодинокі епізоди підвищення АТ вище 95-го перцентилі. Показники АТ у переважній більшості дітей (78,9 %) перебували в межах нормальних величин і лише у 21 % випадків відповідали показникам 90–95-го перцентилі. Діти старшого шкільного віку з виявами МС з гірських районів мали вищі середні значення добового, денного і нічного САТ і ДАТ ( $p < 0,05$ ) порівняно з показниками в дітей рівнинної місцевості. За величиною ДІ виокремлюють кілька типів змін АТ в нічний час та оцінюють ДІ САТ і ДАТ. Серед обстежених нами дітей старшого шкільного віку з виявами МС, що мешкають у гірських районах, оптимальний ступінь нічного зниження (10–22 % — *dippers*) виявляли з найменшою частотою (28,8 % і 14,9 %), з передгірських — у 1,5 рази частіше (23,1 %) і з рівнинних районів — найчастіше (41,7 %) ( $p < 0,05$ ). Оптимальне нічне зниження ДАТ найчастіше спостерігали в дітей старшого шкільного віку з виявами МС, що мешкали на рівнині, у 1,8 разів рідше — у їхніх ровесників з передгір'я Карпат і майже в 3 рази рідше — у гірській місцевості. Випадки недостатнього нічного зниження САТ (0–10 % — *nondippers*) у дітей з виявами МС з гірських районів траплялися найчастіше, доволі часто — у підлітків з передгірських і рівнинних районів ( $p < 0,05$ ). Надмірне нічне зниження САТ і ДАТ (АТ більше 22 % — *over-dippers*) виявляли майже з однаковою частотою в дітей з усіх клімато-географічних районів Прикарпаття. Ситуації, коли нічний САТ і ДАТ перевищували денний, і ДІ становив  $< 0$  (*night-peakers*), спостерігалися тільки в дітей з виявами МС і лише в гірських та передгірських районах проживання.

**Висновки.** Частота АГ у дітей, хворих на ожиріння та з виявами МС, значно вища, ніж у загальній популяції дітей Прикарпаття без суттєвої відмінності залежно від клімато-географічних районів проживання. У дітей з виявами МС АГ діагностовано в більшості випадків (65,3 %) майже з однаковою частотою з усіх районів проживання. Підвищення АТ в обстежених дітей (34,6 %) траплялося переважно в другій половині дня.

Підвищення АТ в нічні години частіше спостерігалось у підлітків з гірських районів. У дітей, хворих на ожиріння, виявлено поодинокі епізоди підвищення АТ вище

95-го перцентиля. Необхідно здійснювати добовий моніторинг АТ у дітей, хворих на ожиріння, з метою ранньої діагностики й лікування АГ.

УДК 616-007:612.6.057:577.21

## Генетичні аспекти аномалій статевої диференціації

Н.М. Фоменко<sup>1</sup>, О.Б. Синовська<sup>1</sup>, Н.В. Чорна<sup>2</sup>, Г.О. Ганущак<sup>2</sup>, Р.С. Величкович<sup>2</sup>

<sup>1</sup> ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

<sup>2</sup> Обласна дитяча клінічна лікарня, Івано-Франківськ

Значна поширеність різноманітних порушень статевого розвитку спадкового, вродженого та набутого характеру, об'єднаних терміном «статевий дизморфізм» (СД), викликає занепокоєння лікарів багатьох спеціальностей. Це пояснюється вкрай негативним впливом цієї патології на репродуктивну функцію хворих, їх тяжкими моральними переживаннями та зниженням якості життя. Особливо складна в плані диференційного діагнозу група аномалій статевої диференціації (АСД), до якої належать переважно генетично зумовлені порушення детермінації статі на різних рівнях.

**Мета роботи** — акцентувати увагу лікарів різних фахів, насамперед ендокринологів, на проблемі порушень статевого розвитку, та покращити їхні знання про генетичні аспекти цієї патології.

**Матеріали та методи.** Літературні дані, інтернет-ресурси, особистий клінічний досвід, аналіз реєстрів хворих із СД. Використано такі методи: клініко-генеалогічний, синдромальний, статистичний.

**Результати.** Проаналізувавши 30-річний досвід роботи в обласному медико-генетичному центрі (МГЦ) сумісно з ендокринологами, можна ствердити: частка хворих з різними формами СД у контингенті пацієнтів МГЦ становить близько 20 %. Ми успішно діагностували різноманітні форми АСД, розраховували популяційні частоти окремих захворювань. Наприклад, частота синдрому Шерешевського – Тернера становить 1 : 4900, що корелює зі світовими даними. Щороку діагностують 3–4 нових випадки цього синдрому. Частота синдрому Клайнфельтера — 1 : 3800 (щороку — 4–5 нових випадків). Частота адреногенітального синдрому — 1 : 6700 (2–3 нових випадки).

В основі успішної діагностики АСД, на наш погляд, лежить чітке розуміння сутності поняття «стать». Існує кілька рівнів детермінації статі. Перший рівень — генетична стать. У нормі індивіди жіночої статі мають хромосомний набір 46,XX, тобто дві статеві жіночі X-хромосоми. Індивіди чоловічої статі мають каріотип 46,XY — одну статеву жіночу і одну статеву чоловічу Y-хромосому. Відомо, що розвиток індивіда як чоловіка забезпечує ген SRY, який відповідає за диференціацію тестикул. При порушеннях (мутаціях) у системі статевих хромосом відбуваються значні відхилення у статевому розвитку хворих. Зокрема, при каріотипі 45,X0

утворюється цілий комплекс фенотипових особливостей у жінок, які формуються в синдром Шерешевського — Тернера. При каріотипі 47,XXY індивіди чоловічої статі також мають вельми характерні особливості, притаманні синдрому Клайнфельтера. При хромосомному наборі 46,XY та переважанні у фенотипі рис, притаманних жіночій статі, з різним ступенем недорозвитку зовнішніх і внутрішніх геніталій встановлюють діагноз синдрому тестикулярної фемінізації (синдром Морріса) або XY-дизгенезії гонад (синдром Сваєра) тощо. Отже, мутації на рівні статевих хромосом обов'язково призводять до порушень на всіх інших рівнях детермінації статі. Другий рівень детермінації статі — статеві залози (яєчники або яєчка), де продукуються відповідні гормони та утворюються відповідні гамети. Якщо в особі є залози обох статей, це справжній гермафродитизм. Треба наголосити, що корекцію морфофенотипу не завжди здійснюють відповідно до генетичної статі та наявних статевих залоз. Наприклад, індивіди з чоловічою генетичною статтю, чоловічими статевими залозами при жіночому фенотипі та жіночій будові зовнішніх геніталій (синдром тестикулярної фемінізації) реєструються і соціально адаптуються в жіночій громадянській статі. Третій рівень — генітальний. У нормі процес формування геніталій дуже складний, відбувається внутрішньоутробно в кілька етапів під впливом цілої низки ферментів, що регулюються перш за все генетичними (каріотип) та гормональними факторами. Відомо, що при порушеннях статевої диференціації можуть бути різноманітні варіанти інтерсексуальної будови зовнішніх геніталій, що ускладнює правильне визначення статі й вимагає комплексного обстеження та консилярних оглядів таких хворих. Наприклад, в осіб жіночої статі з адреногенітальним синдромом може бути вірилізація зовнішніх геніталій від І до V ступенів за Прадером. При цьому наявні внутрішні жіночі геніталії — матка й додатки, але з тим чи тим ступенем інфантилізму. Четвертий рівень визначення статі — анатомо-морфологічний (фенотиповий): характер і пропорції тілобудови, розвиненість м'язів і підшкірно-жирового шару, наявність і вираженість вторинних статевих ознак, особливості статевого оволосіння. Характерні фенотипові статеві ознаки в нормі формуються під впливом відповідних генетичних і гормональних чинників. П'ятий