

**Організація наукових медичних досліджень
«Salutem»**

ЗБІРНИК МАТЕРІАЛІВ

**МІЖНАРОДНОЇ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ
КОНФЕРЕНЦІЇ**

**«МЕДИЧНІ ТА ФАРМАЦЕВТИЧНІ
НАУКИ: АНАЛІЗ СУЧАСНОСТІ
ТА ПРОГНОЗ МАЙБУТЬОГО»**

12–13 листопада 2021 р.

Дніпро
2021

ЗМІСТ

НАПРЯМ 1. ТЕОРЕТИЧНА МЕДИЦИНА: СУЧАСНІ ПРІОРИТЕТИ РОЗВИТКУ

РОЗВИТОК НАВИЧОК «SOFT SKILLS», ЧЕРЕЗ ЗАСТОСУВАННЯ КЕЙС-МЕТОДУ ПРИ ВИКЛАДАННІ КЛІНІЧНИХ ДИСЦИПЛІН Кравчук Н. Д., Бабій Ю. Є.	5
ДЕФОРМАЦІЇ ХРЕБТА У ДІТЕЙ МОЛОДШОГО ШКІЛЬНОГО ВІКУ Шпату Н. М.	9

НАПРЯМ 2. КЛІНІЧНА МЕДИЦИНА: СТАН ТА ПЕРСПЕКТИВИ

СУЧАСНІ ПОГЛЯДИ НА ОСОБЛИВОСТІ КОАГУЛОПАТІЇ ПРИ КОРОНАВІРУСНОЇ ІНФЕКЦІЇ COVID-19 Заєць С. М.	13
СУЧАСНІ АСПЕКТИ ТЕРАПЕВТИЧНОЇ КУРАЦІЇ ДОРΟΣЛИХ ПАЦІЄНТІВ З ХІРУРГІЧНО КОРЕГОВАНОЮ ВРОДЖЕНОЮ ТРАНСПОЗИЦІЄЮ МАГІСТРАЛЬНИХ СУДИН ЗАЛЕЖНО ВІД ДОВГОСТРОКОВИХ НАСЛІДКІВ ОПЕРАТИВНОГО ВТРУЧАННЯ: ОГЛЯД РЕКОМЕНДАЦІЙ ЄВРОПЕЙСЬКОГО ТОВАРИСТВА КАРДІОЛОГІВ (2020) Йорданова Н. Х., Делікатний М. Л., Федьков Д. Л.	17
ОСОБЛИВОСТІ ВИБОРУ ХІРУРГІЧНОГО МЕТОДУ ЛІКУВАННЯ ХРОНІЧНИХ ПЕРІАПІКАЛЬНИХ ЗАПАЛЬНО-ДЕСТРУКТИВНИХ ПРОЦЕСІВ Корнієнко М. М., Пилипів Н. В.	22
ВЕРИФІКАЦІЯ РЕАКТИВНОСТІ СЕРЦЕВО-СУДИННОЇ СИСТЕМИ І ПРОЯВІВ МОЖЛИВОЇ КАРДІОТОКСИЧНОСТІ У ХВОРИХ НА В-ХЛЛ/ЛМЛ В УМОВАХ ХІМІОТЕРАПІЇ Лановенко І. І.	25
СПІНАЛЬНІ М'ЯЗОВІ АМІОТРОФІЇ У ДІТЕЙ В ЧЕРНІВЕЦЬКІЙ ОБЛАСТІ Ластівка І. В., Котенко О. О.	31
ВПЛИВ ГЕНЕТИЧНИХ ЧИННИКІВ НА СХИЛЬНІСТЬ ДО ГІПЕРТРОФІЧНОЇ ТА КАТАРАЛЬНОЇ ФОРМ ГІПЕРТІВУ У ДІТЕЙ Малех Н. В.	36

лейкемію/лімфому з малих лімфоцитів) з патологією серцево-судинної системи.

2. Надано фундаментальне обґрунтування необхідності застосування у комплексної супровідної терапії хворих на ЛПН підтримки скоротливої функції серця за допомогою, зокрема, препаратів метаболічної дії.

Використана література:

1. Руководство по гематологии. Ред. А.И. Воробьев. / Москва : Ньюдиамед, 2007. – 1275 с.
2. Лановенко І.І., Гащук Г.П. Реактивність кисневотранспортної системи та генез гіпоксії при гілоплазії кровотворення / Доп. НАН України. – 2011. – № 11. – С. 160–168.
3. Лановенко І.І., Березюк О.М. Електрична нестабільність серця у хворих на гостру мієлоїдну лейкемію з анемічним синдромом / Доп. НАН України. – 2016. – № 11. – С. 104–111.
4. Романенко Н.А., Бессмельцев С.С, Чечёткин А.В. Коррекция иммунного статуса пациентов иммуноглобулином человека для внутривенного введения / Казанский медицинский журнал. – 2017. – Т. 98, №5. – С. 775–783.

СПІНАЛЬНІ М'ЯЗОВІ АМІОТРОФІЇ У ДІТЕЙ В ЧЕРНІВЕЦЬКІЙ ОБЛАСТІ

ЛАСТІВКА І. В.

*кандидат медичних наук, доцент,
доцент кафедри педіатрії та медичної генетики*

КОТЕНКО О. О.

*студентка IV курсу медичного факультету
Буковинський державний медичний університет
м. Чернівці, Україна*

Спінальні м'язові атрофії (СМА) включають нервово-м'язові розлади, спричинені дегенерацією альфа-мотонейронів

в спинному мозку та характеризуються прогресуючою втратою спинномозкових клітин передніх рогів, що призводить до м'язової денервації, атрофії, слабкості та паралічів [1].

СМА є найбільш поширеною генетичною причиною дитячої смертності. Поширеність захворювання значно коливається від 1 на 1000 до 1 на 200 000 населення, 1 на 6 000 – 1 на 10 000 живонароджених, частота носійства – 1/40-1/60. За даними епідеміологічних досліджень СМА у Польщі, поширеність захворювання становить 1,03 на 100 000 та носійство 1 на 35 випадків; на Кубі – 8 на 100 тис для білого населення, 0,89 – для темношкірих та 0,96 – для представників змішаних народів [6].

СМА – генетичне захворювання, при якому можливі усі типи успадкування (аутосомно-рецесивний (АР), аутосомно-домінантний (АД), Х-зчеплений рецесивний (ХР). Найбільш часто зустрічається СМА І типу (СМА Вердніга-Гоффмана) з АР-типом. Частота СМА перших трьох типів в Італії становить 7,8 випадків на 100 тис, І типу – 4,1 на 100 тис. З 23 127 здорових людей різних рас, які пройшли скринінг на носійство мутантного *SMN1* в Сан-Франциско і не є родичами, виявлено 405 носіїв з частотою носійства 1 на 57. В Україні, за даними Фонду хворих на СМА, 2020 р. зареєстрували 45 випадків. Щорічна середня кількість нових реєстрацій за останні 3 роки в Україні становить 35 пацієнтів [1].

Варіації поширеності генних хвороб підтверджені у багатьох дослідженнях. За даними різних авторів, частота аутосомно-домінантних (АД) захворювань складає 3-9,5:1000 немовлят; аутосомно-рецесивних (АР) – 2-2,5:1000; Х-зчеплених рецесивних (ХР) – 0,5-2:1000 новонароджених. АД та ХР захворювання, які різко знижують пристосування їх носіїв зустрічаються з приблизно однаковою частотою в різних популяціях. АР спадкові хвороби нерідко виявляють нерівномірний розподіл в різних популяціях. Вже раніше повідомлялося про дослідження епідеміології окремих нозологічних форм з різними типами успадкування серед дітей 0-17 років в Чернівецькій області. Виявлено відмінність в обтяженості дитячого населення на АР та ХР-патологію. Число хворих на СМА залежить від географічного та етнічного чинників, зокрема, щільності населення того чи іншого регіону, наявності ендемічних захворювань чи труднощів

у визначенні захворювання через відсутність масового скринінгу новонароджених [2].

На сьогодні терапія СМА включає респіраторну та нутріційну підтримку, однак, інноваційні способи лікування вже проходять клінічні випробовування, а дослідни на тваринах демонструють, що найкращий ефект досягається при ранньому старті лікування, до масової втрати нейронів. Вище вказане свідчить про переваги скринінгу на носійство та перинатального скринінгу на СМА в контексті ефективності нових терапевтичних засобів, а також фізичних, емоційних та фінансових витрат, які несуть родини та суспільство в цілому у зв'язку із цим захворюванням [3,4,5].

Метою дослідження було визначити поширеність СМА серед дітей з різних мовно-географічних зон Чернівецької області.

Поширеність СМА серед дітей 0-17 років життя оцінювали за даними галузевої статистичної звітності (аналіз первинних даних форми №49-здоров "Звіт медико-генетичного центру") на кінець 2020 р. Райони Чернівецької області були поділені за мовно-географічною ознакою. До першої групи увійшли діти з Вижницького та Путильського районів (україномовні з гірських, частково з прикордонних районів), до другої – з Герцаївського, Глибочького, Сторожинецького та Новоселицького районів (переважно румуномовні з передгірських, прикордонних районів), до третьої – Заставнянського, Кіцманського, Хотинського, Кельменецького та Сокирянського районів (україномовні з рівнинної зони). Четверту групу склали діти м.Чернівці (російськомовні та україномовні міські діти).

Вивчено епідеміологію СМА серед дитячого населення віком 0-17 років, які проживають в різних мовно-географічних зонах. Всього за період 2001-2020 рр. народилося 25 дітей, що становило 0,12 на 1000 дітей віком 0-17 років та може свідчити про недосконалу діагностику СМА. З 25 дітей зі СМА I типу народилося 18 (72,0%), II типу – 2(8,0%), III типу – 5 (20,0%). За місцем народження, 18 (0,12‰) випадків – діти з районів області, 7(0,12‰) – їх однолітки з м.Чернівці. Померло 13 (52,0%) дітей, усі зі СМА I типу. Наразі на обліку зі СМА I-III типів знаходиться 11 дітей віком до 18 років.

З СМА I типу народилося 18 дітей, з них 10 (55,6%) хлопців та 8 (44,4%) дівчат. Найбільша кількість за 2001-2020 рр. з СМА

Вердніга-Гоффмана народилася в м.Чернівці (7), що склало 0,12‰ або 1,2:10 тис та може свідчити про позитивну кореляцію між щільністю населення та показником захворюваності на СМА I типу. У Путильському районі зі СМА I типу народилося 2 (0,26‰), у Герцаївському – 2(0,24‰) та у Хотинському – 3(0,23‰), що в 2,5 рази перевищувало аналогічний показник по області. Це може свідчити як про підвищену концентрацію носіїв в цих районах, так і про високий ступінь мутацій в гені *SMN1*. Не зареєстровано жодного випадку СМА, в т.ч. СМА I типу у дітей із Заставнянського, Кельменецького, Глибоцького та Вижницького районів, що потребує подальшого моніторингу та аналізу епідеміологічних даних.

Динаміка показника народжуваності дітей зі СМА I типу у 2001-2011 рр. та у 2021-2020 рр. виявилася наступною: 0,08‰ та 0,07‰ – в районах і 0,21‰ та 0,06‰ – в м.Чернівці, що може свідчити як про зменшення захворюваності на СМА I типу в м.Чернівці, так і про зниження його виявляємості.

Зі СМА I типу в першій групі спостереження народилося 4 (0,07‰), в другій – 5(0,07‰), в третій – 2(0,09‰), в м.Чернівці – 7(0,12‰) дітей. Не виявлено також відмінностей при вивченні показника народжуваності дітей зі СМА по групах в динаміці за періоди 2001-2011 та 2012-2020 рр.

Таким чином, вивчено поширеність СМА серед дітей віком 0-17 років, визначено райони з найбільш високою поширеністю захворювання. Враховуючи вище вказане, важливого значення набуває дослідження частоти СМА в динаміці, регіонального походження родин, в яких є такі хворі, а також медико-генетичне консультування родин. Для попередження повторних випадків в родинах з ризиком СМА необхідне генетичне консультування батьків з обов'язковим прекоцепційним молекулярним обстеженням пробанда та інформуванням про можливі наслідки та, за показаннями, пренатальна ДНК-діагностика (з пошуком у плоду виявленої батьківської мутації) в першому триместрі вагітності для прийняття рішення про народження або переривання вагітності.

Використана література:

1. Колісник Д.В., Турчина Н.С. Спінальна м'язова атрофія – проблеми патогенезу та вибору методів лікування / Д.В. Колісник, Н.С.Турчина // // Scientific Journal «ScienceRise: Medical Science» № 7(15)2017. С.15-20. Режим перегляду: <https://core.ac.uk/download/pdf/288840423.pdf>
1. 2.Сорокман Т.В., Ластівка І.В., Агановська Т.Г., Лакустяк Т.І. Поширеність окремих моногенних хвороб у дітей. Матер. міжнар. наук.-практ. конф. «Проблеми спадкової та мультифакторіальної патології» – Київ, 2012. – С. 102.
2. Шатіло А.В., Матюшенко В.М. Спінальна м'язова атрофія: реалії та перспективи в Україні / А.В.Шатіло, В.М.Матюшенко // Український медичний часопис. 1(1) (135) – I/II 2020. Режим перегляду: <https://www.umj.com.ua/article/171833/spinalna-m-yazova-atrofiya-realiyi-ta-perspektivi-v-ukrayini>
3. Melanie K. Claborn, PharmD, BCACP, Debra L. Stevens, PharmD, BCPP, Cheri K. Walker, PharmD, BCPS, BCCCP, and Brooke L. Gildon, PharmD, BCPS, CPPS, AE-C1. Nusinersen: A Treatment for Spinal Muscular Atrophy // *Annals of Pharmacotherapy* 53(1). Режим перегляду: <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1060028018789956>
4. 5.Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y., Sejersen T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. E. Mercuri et al. / *Neuromuscular Disorders* 28 (2018) 103–115. Режим перегляду: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29290580/>
5. 6.Sugarman E.A, Nagan N., Zhu H., Akmaev V.R., Zhou Z., Rohlf E.M., Flynn K., Hendrickson B.C., Scholl T., Sirko-Osadsa D.A., Allitto B.A. Panethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72.400 specimens. *European Journal of Human Genetics: EJHG*. 2012;20:1:27-32. Режим перегляду: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.134>