

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

МАТЕРІАЛИ

III науково-практичної інтернет-конференції



**РОЗВИТОК
ПРИРОДНИЧИХ НАУК
ЯК ОСНОВА НОВІТНІХ
ДОСЯГНЕНЬ У
МЕДИЦИНІ**

*м. Чернівці
21 червня 2023 року*

Ризничук М.О.¹, Большова О.В.², Кваченюк Д.А.²

СОМАТОТРОПНА НЕДОСТАТНІСТЬ У ДІТЕЙ: АНАЛІЗ ГЕНОТИПУ ЗАЛЕЖНО ВІД ПОЛІМОРФІЗМУ TaqI ГЕНА VDR РЕЦЕПТОРА ВІТАМІНУ D

¹ Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці,

² ДУ «Інститут ендокринології та обміну речовин імені В.П. Комісаренка НАМН України», м.
Київ

rysnichuk.mariana@gmail.com

Вступ. На сучасному етапі великий інтерес наукового світу викликає віт. D, який є потужним регулятором гомеостазу кальцію, а також імуномодуляції, клітинної диференціації та реплікації в різних тканинах-мішенях. Поліморфізми гена *VDR* пов'язані з множинними ознаками та фенотипами захворювань, такими як первинний гіперпаратиреоз, хвороба Грейвса, цукровий діабет I типу та остеопороз [1]. Ядерний рецептор віт D опосередковує більшість біологічних функцій даного вітаміну [2]. Він відноситься до сімейства рецепторів стероїдних гормонів, ген якого (*VDR*) розташований на хромосомі 12q13.1 [3]. *VDR* має вісім екзонів і шість інтронів, що розташовані генетично активних ділянках, із промоторними відрізками [2].

Метою нашого дослідження стало вивчення поліморфізму TaqI гена *VDR* у дітей із соматотропною недостатністю.

Матеріали та методи. Проведено генетичне дослідження 28 дітей із соматотропною недостатністю, які перебували на лікуванні в ДУ «Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В.П. Комісаренка НАМН України».

Середній вік дітей (21 хлопчик, 7 дівчат), включених у дослідження, становив 10,86±3,15 років. Середнє відставання у зрості становило мінус 2,34 (±0,85) SDS. На момент обстеження всі пацієнти знаходились у стані еутиреозу. У дослідження були включені діти, які не отримували препарати кальцію та віт D упродовж ≥6 місяців. Діти, із дефіцитом ГР, мали суттєве зниження рівню ПЧР-1 (від 22,83 до 93,04 нг/мл). За контрольну дітей взято 57 підлітків, які не мали кровної спорідненості [4]. Статистичну обробку результатів дослідження виконували із використанням Microsoft Excel.

Результати дослідження. У групі хворих із соматотропною недостатністю частка генотипу Т/С у 1,28 рази вища (60,7%), ніж у групі здорових (47,4%). Пацієнтів-носіїв генотипу Т/Т та С/С у 0,68 та 0,90 рази менше (25% та 14,3% відповідно), ніж у контрольній групі (36,8% та 15,8% відповідно). Наявність гомозиготного генотипу Т/Т підвищує ризик

розвитку соматотропної недостатності, але не достовірно $OR = 1,89$, (95%CI 0,66-5,39; $p=0,23$), а наявність гомозиготного генотипу C/C – є протекторним $OR = 0,75$, (95%CI 0,17-3,22; $p=0,70$). При аналізі алелей у пацієнтів із соматотропною недостатністю отримані наступні дані: носійство алелі T поліморфного локусу rs731236 TagI гена рецептора віт D VDR асоціюється з ризиком соматотропної недостатності $OR=1,24$ (95%CI 0,65-2,36; $p=0,52$) але не достовірно. Співвідношення частот алелів ($pT = 0,554$, $qC = 0,446$) практично не відрізняється від співвідношення 1 : 1, що свідчить про збереження частоти алелів в українській популяції, розподіл генотипів відповідав рівновазі Харді–Вайнберга.

Висновки. У дітей із соматотропною недостатністю частка генотипу T/C у 1,28 рази вища, ніж у групі здорових. Наявність гомозиготного генотипу TT підвищує ризик розвитку соматотропної недостатності, але не достовірно $OR = 1,89$ (95%CI 0,66-5,39; $p=0,23$).

Список використаних джерел

1. Wang Y., Zhu J., DeLuca H.F. Where is the vitamin D receptor? *Arch Biochem Biophys.* 2012. V.523, N1. P. 123-133. doi: 10.1016/j.abb.2012.04.001
2. Tuoresmäki P., Väisänen S., Neme A., Heikkinen S., Carlberg C. Patterns of genome-wide VDR locations. *PLoS One.* 2014. V.9, N4. P. e96105. doi: 10.1371/journal.pone.0096105
3. Uitterlinden A.G., Fang Y., van Meurs J.B., van Leeuwen H., Pols H.A. Vitamin D receptor gene polymorphisms in relation to Vitamin D related disease states. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2004. V. 89-90, N1-5. H. 187-193. doi: 10.1016/j.jsbmb.2004.03.083
4. Stranger BE, Stahl EA, Raj T. Progress and promise of genome-wide association studies for human complex trait genetics. *Genetics.* 2011. V.187, N2. P. 367-183. doi: 10.1534/genetics.110.120907

Ризничук М.О.¹, Аїрінєй К.В.²

СТАН МОЗКОВОЇ ГЕМОДИНАМІКИ В ДІТЕЙ ІЗ ГІПОТАЛАМІЧНИМ ОЖИРІННЯМ

¹ Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці,

² ОКНП «Чернівецька обласна дитяча клінічна лікарня», м. Чернівці,

rysnichuk.mariana@gmail.com

Вступ. Гіпоталамічне ожиріння (син.: гіпоталамічний синдром) – поєднання ендокринних, обмінних та вегетативних розладів, зумовлених патологією гіпоталамуса. Для даного стану притаманно наявність надлишку ваги або ожиріння, головний біль, перепади настрою, підвищення артеріального тиску або артеріальна гіпертензія, порушення менструального циклу в дівчат та затримка статевого дозрівання у хлопчиків, підвищення апетиту та наявність спраги. За умов вчасної діагностики та лікування прогноз позитивний, тобто можливе повне одужання. За відсутності лікування відбувається прогресування