

3. Fakhouri, Fadi et al. Haemolytic uraemic syndrome. Lancet (London, England) vol. 390,10095 .2017.P. 681-696. doi:10.1016/S0140-6736(17)30062-4

4. Robert S Gillespie MD, MPH; Pediatric Hemolytic Uremic Syndrome.2022. <https://emedicine.medscape.com/article/982025-overview>

5. Malvinder S Parmar.Hemolyti. Uremic Syndrome. 2021. https://emedicine.medscape.com/article/201181-overview?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=uk&_x_tr_hl=uk&_x_tr_pto=sc

6. Про затвердження протоколів лікування дітей за спеціальністю «Дитяча нефрологія»: Наказ МОЗ України. Редакція від 03.11.2008. № 365

УДК 577.112.34:616.36-008.6-053.2

КОМОРБІДНІСТЬ ВПЛИВУ ГЕНІВ СИСТЕМИ БІОТРАНСФОРМАЦІЇ КСЕНОБІОТИКІВ ТА ГОМОЦИСТЕЇНЕМІЇ НА РОЗВИТОК ГЕПАТОБІЛІАРНОЇ ДИСФУНКЦІЇ У ДІТЕЙ

Маковецька А.М.,

студентка 6 курсу групи 7119.

Науковий керівник к.мед.н., PhD Турова Л.О.,

Кафедра клінічної імунології та алергології з секцією медичної генетики Завідувач
кафедрою клінічної імунології, алергології

з секцією медичної генетики д.мнд.н., професор Курченко А.І.

Національний медичний університет ім. О.О. Богомольця (м. Київ)

Генетично запрограмована система виведення ксенобіотиків робить унікальними адаптаційні можливості кожної людини, її стійкість до пошкоджувальних факторів навколишнього середовища. Якщо порушена робота генів першої та другої фази детоксикації, то відбувається синтез ензимів зі зміненою активністю, що може бути причиною змін в швидкості метаболізму субстрата печінкою та його накопичення в організмі з подальшою токсичною дією і розвитком гепатобіліарної дисфункції. Пошуки поєднаних молекулярно-генетичних маркерів є важливим напрямком у вивченні молекулярних основ гепатобіліарної системи.

Метою дослідження було встановити коморбідність впливу поліморфних варіантів генів системи біотрансформації ксенобіотиків та гомоцистеїнемії на розвиток гепатобіліарної дисфункції у дітей.

Проведене комплексне біохімічне та молекулярно-генетичне дослідження 65 дітей. До основної групи включені 50 дітей з гепатобіліарними дисфункціями та неврологічною патологією. До групи контролю увійшли 15 дітей без виявлених та підтверджених патологій. Типування генів першої (CYP2C19*3 636G>A,

CYP2C9*2 416C>T, CYP2C9*3 1061A>C, CYP2C19*2 681G>A, CYP1A1*2C 3103T>C, CYP3A4*1A/1B *1A>*1B, CYP3A5*3 6986G>A, CYP2E1 1293C>T, CYP1A2 164A>C) та другої фази (GSTP1c.313A>G, GSTP 341C>T, NAT2*5A 481C>T, NAT2*6B 590G>A, NAT2 857G>A, SOD1 7958G>A, NAT2 803A>G, SOD2 (MnSOD) 58T>C) детоксикації проводили методом Real Time ПЛР на ампліфікаторі CFX 96 (Biorad, США). Крім того проводили повний біохімічний скринінг організму відповідно до запропонованих методик, та дослідження гомоцистеїну у сироватці венозної крові імуноферментним методом з використанням набору реагентів «AxisShield Diagnostics Ltd.» (Великобританія). Статистичну обробку матеріалу проводили за допомогою програми Statistica (версія 6.0), Microsoft Excel 2010.

Дані генотипування поліморфних варіантів генів першої та другої фази детоксикації ксенобіотиків вказують на достовірну різницю ($p < 0,05$) наявності гетеро-та гомозигот за алелями ризику в основній групі. Ці факти є маркером ранніх порушень адапційних процесів. В сучасній метаболоміці гомоцистеїн називають «новим холестеринном» – проблемою 21 тисячоліття. Одним з найбільш чутливим органом до дії гомоцистеїну є печінка. У нашому дослідженні середній рівень гомоцистеїну основної групи – $7,51 \pm 3,24$ мкмоль/л (медіана – 5,1 мкмоль/л, 25-й перцентиль дорівнює 2,27 мкмоль/л, 75-й перцентиль – 9,07 мкмоль/л). Тож, помірна чи середнього ступіня вираженості гомоцистеїнемія підсилювала розвиток гепатобілярної дисфункції на фоні зміненої функції детоксикації.

Таким чином, проведений аналіз частоти поліморфізмів генів біотрансформації ксенобіотиків та визначення гомоцистеїну в досліджуваних групах виявив достовірно ($p < 0,05$) вищу частоту несприятливих генотипів у дітей з гепатобілярною дисфункцією, яка свідчить про потенціальну можливість цитогенетичних пошкоджень гомоцистеїном.

Оцінювання генотипу людини на ранніх етапах відкриває можливості діагностичного пошуку «без гіпотези», виявляти молекулярні генетичні механізми, сигнальні каскади або метаболічні шляхи пошкоджені в організмі пацієнта. Дозволить виявити потенційні ризики розвитку гепатобілярної та іншої соматичної патології, своєчасно провести необхідну персоналізовану профілактику та корекцію.

УДК 616.1-009.12-053.2:[616.98:578.834COVID19

СИНДРОМ РЕЙНО У ДИТИНИ ПІСЛЯ ПЕРЕНЕСЕНОГО COVID-19

Мігріна Є.В., Кухта Н.М.

Науковий керівник: к.мед.н., доц. Гнилокурєнко Г.В.

Кафедра педіатрії № 4

Завідувач кафедри: д.мед.н., проф. Мітюряєва-Корнійко І.О.

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця (м. Київ)