

Міністерство охорони здоров'я України
Дніпровський державний медичний університет
Рада молодих вчених
Студентське наукове товариство

**МАТЕРІАЛИ XXII НАУКОВОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ
СТУДЕНТІВ ТА МОЛОДИХ УЧЕНИХ**

«НОВИНИ І ПЕРСПЕКТИВИ МЕДИЧНОЇ НАУКИ»

ЗБІРНИК НАУКОВИХ РОБІТ

**м. Дніпро, Україна
2022**

Підготовлено до друку оргкомітетом конференції
Науковий редактор: професор Твердохліб І.В.
Відповідальний редактор: Бондаренко Н.С.

Голова конференції:
член-кореспондент НАМН України, професор Перцева Т.О.

Програмний комітет:
професор Шпонька І.С.
професор Гудар'ян О.О.
професор Науменко Л.Ю.
професор Твердохліб І.В

Голова Ради молодих учених:
Бондаренко Н.С.

Матеріали конференції представлені на офіційному сайті
студентського наукового товариства
<http://rmv.dmu.edu.ua>
[E-mail: konf.dp@gmail.com](mailto:konf.dp@gmail.com)

Новини і перспективи медичної науки : зб. мат. XXII конф. студ. та мол. учених : [під ред. Твердохліба І.В., Бондаренко Н.С.]. – Дніпро, 2022. – 81 с.

До збірника увійшли тези та статті наукових робіт, надані авторами та авторськими колективами вищих медичних навчальних закладів та науково-дослідних установ України. Наукові роботи висвітлюють сучасні проблеми, новітні технології, напрямки та перспективи розвитку у різних галузях медицини. Рекомендується для студентів, аспірантів, наукових працівників, викладачів вищих медичних навчальних закладів, лікарів.

©МОЗ України, 2022

ПЕДІАТРІЯ

О.Є.Абатуров, А.О.Нікуліна, І.О.Мінько, С.С.Пашкевич
ГЕНЕТИЧНІ ВАРІАНТИ МЕТАБОЛІЧНО НЕЗДОРОВОГО ОЖИРІННЯ У ДІТЕЙ

Дніпровський державний медичний університет,
 кафедра педіатрії 1 та медичної генетики
 КЗО «Науковий медичний ліцей «Дніпро» ДОР»

Мета: визначити внесок одонуклеотидних варіантів генів (Single Nucleotide Variant, SNV), асоційованих з формуванням смаку у розвитку метаболічно нездорового ожиріння у дітей.

Матеріали та методи: під нашим спостереженням знаходилось 252 дитини віком 6-18 років. Основну групу дослідження представили 205 дітей з ожирінням, контрольну - 47 дітей з фізіологічною масою тіла. Серед дітей з ожирінням, були виділені 2 підгрупи з метаболічно здоровим, МНО (n=15) та метаболічно нездоровим фенотипом, MUO (n=27). Ми використовували опитувальник Food and Beverage Preference Questionnaire (FBPQ) для дослідження рівнів смакових уподобань, імунологічний та молекулярно-генетичний методи дослідження *Next Generation Sequencing*, що проводився у сертифікованій лабораторії CeGat (м. Тюбінген, ФРН), статистичний та біоінформаційний аналіз.

Результати: за рівнями смакових уподобань серед дітей з фізіологічною масою тіла й ожирінням ми виявили статистично значимі розбіжності за прихильністю до солодкого, солоного та гіркого смаків, а серед дітей з MUO та МНО - за гірким смаком. Аналіз харчових щоденників у дітей продемонстрував позитивний кореляційний зв'язок між щоденним невживанням свіжих овочів та формуванням MUO ($r=0,32$) з протгностичним коефіцієнтом 2,7; $p<0,05$. Розрахунок коефіцієнту патогенного впливу SNV генів-рецепторів (CADD) гіркого смаку дозволив виділити 3 SNV гена *Taste 2 Receptor 38 (TAS2R38)* (місенс-мутації). Вірогідність виявити герозиготний варіант C/G генотипу rs713598 гена *TAS2R38* в групі MUO була в 1,75 рази достовірно вищою, ніж в групі МНО, $p<0,05$.

Висновки: зниження смакових уподобань до солодкої, солоної та гіркої їжі пов'язано з формуванням ожиріння у дітей. Особливістю структури фенотипів ожиріння серед обстежених нами дітей є переважання в 1,5 рази MU-фенотипу (60,5%), що підкреслює необхідність запровадження профілактичних заходів у цій цільовій групі, спрямованих на зниження кардіометаболічного ризику. Зниження смакових уподобань до гіркої їжі збільшує ризик формування MUO у body-позитивних дітей та асоційовано з виявленим нами SNV *TAS2R38* rs713598.

Фінансування. Робота є фрагментом науково - дослідної роботи кафедри педіатрії 1 та медичної генетики Дніпровського державного медичного університету «Прогнозування розвитку дитячих захворювань, асоційованих з цивілізацією» (№ держреєстрації 0120U101324). Дослідження виконане за бюджетною програмою КПКВК 2301020 «Наукова і науково-технічна діяльність у сфері охорони здоров'я», фінансувалося Міністерством охорони здоров'я України за кошти державного бюджету.

Ключові слова: ожиріння, смакові уподобання, Single Nucleotide Variant, Metabolically Healthy Obesity, Metabolically Unhealthy Obesity, Next Generation Sequencing.

О.Є.Абатуров, Н.М.Токарева, А.Є.Демиденко
ВИПАДОК З ПРАКТИКИ: СИНДРОМ ВОЛЬФРАМА
 Дніпропетровський державний медичний університет,
 кафедра педіатрії 1 та медичної генетики

Актуальність. Синдром Вольфрама - це прогресуюче нейродегенеративне захворювання, що поєднує цукровий діабет, нецукровий діабет, нейросенсорну глухоту та атрофію диска зорового нерва, вперше був описаний у 1938 році, має аутосомно - рецесивний тип успадкування та відомий так само, як DIDMOAD (diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy, deafness)

В патогенезі синдрому Вольфрама головну роль відіграє мутація в гені WFS1, що розташований на короткому плечі 4 хромосоми в положенні 16 та кодує трансмембранний протеїн вольфрамін, внаслідок порушення структури білка вибірково руйнуються β клітини підшлункової залози та нейронні клітини

Мета та завдання. Розглянути клінічний випадок синдрому Вольфрама, який було діагностовано за наявності клінічної картини, та підтверджено молекулярно-генетичним дослідженням.

Матеріали та методи. Хлопчик 16 років, вперше звернувся до стаціонару у 2013 році, зі скаргами на спрагу, втрату ваги, часті рясні сечовипускання наприкінці 6 місяця захворювання за напрямком лікаря уролога, після отримання результату рівня глікемії 12,5 ммоль/л. При надходженні до стаціонару дитина обстежена згідно протоколу, в загально клінічних аналізах виявлена гіперглікемія від 8 до 16 ммоль/л, підвищення рівня глікозильованого гемоглобіну, зниження рівня С-пептиду. В аналізі сечі за Зимницьким – помірне підвищення добового діурезу, при наявності відносно низької питомої ваги. При проведенні ультразвукового дослідження черевної порожнини та нирок мали місце ознаки гепатомегалії та аномалії розвитку правої нирки. Дитина оглянута неврологом та нейрохірургом, які мали підозру на об'ємний процес головного мозку, тричі проведене МРТ головного мозку та електроенцефалограма не підтвердили наявності органічної патології. У тому же році дитина консультована та обстежена у медико-генетичному центрі міста Кривий Ріг – порушення обміну амінокислот не виявлено. З 2013 по 2018 роки дитина спостерігалася ендокринологом, отримувала замісну інсулінотерапію, була обстежена в умовах міського нефрологічного та гастроентерологічного відділень: підтверджена аномалія розвитку нирок, хронічний пієлонефрит з порушенням клубочкової фільтрації. Виявлена гастроезофагальна рефлюксна хвороба, ерозивний езофагіт. З 2018 року дитина спостерігається дитячим психіатром з приводу генералізованого тривожного розладу дитячого віку. У 2019 році у хлопчика відмічається зниження гостроти зору та слуху, інструментально підтверджена часткова атрофія диска зорового нерва та двостороння сенсоневральна туговухість. Враховуючи скарги, проградієнтний перебіг захворювання, відповідність клінічних проявів діагностичним критеріям: маніфестація проявів цукрового діабету у віці до 16 років, атрофія диска зорового нерва, сенсоневральна туговухість, аномалія розвитку нирок, лабораторні ознаки нецукрового діабету, наявність психіатричних та гастроінтестинальних розладів надало змогу запідозрити у дитини генетичне захворювання: синдром Вольфрама. З метою підтвердження діагнозу в умовах University of Exeter проведено молекулярно-генетичне обстеження родини та виявлена мутація гена WFS1 у батька та дитини

Результати. Враховуючи клінічну картину захворювання: цукровий діабет; атрофія диска зорового

нерву, сенсонеуральна туговухість, аномалія розвитку нирок, наявність психіатричних та гастроінтестинальних розладів; результати лабораторних досліджень (високий рівень HbA1C, зниження рівня С-пептиду, лабораторні ознаки нецукрового діабету та порушення клубкової фільтрації) у сукупності з результатами генетичного тестування: виявлена мутація гена WFS1 у батька та дитини, наявність великих та малих діагностичних критеріїв, результати динамічного спостереження та молекулярно – генетичного дослідження дитині було встановлено клінічний діагноз: синдром Вольфрама.

Висновки. Діагностика синдрому Вольфрама потребує часу та опізнаності критеріїв діагностики цього захворювання. Знання даного синдрому і своєчасна діагностика є важливим для покращення діагнозу та забезпечення вчасного генетичного консультування для членів сім'ї.

Л.І.Вакуленко, О.С.Бабінська, Ю.Д.Михайлова
**АНАЛІЗ СІМЕЙНОГО ВИПАДКУ СИНДРОМУ ГУРЛЕРА,
 ТЯЖКОГО ПРОЯВУ МУКОПОЛІСАХАРИДОЗУ І ТИПУ У
 ДІТЕЙ**

Дніпровський державний медичний університет,
 кафедра педіатрії 2

Мукополісахаридози (МПС) є групою рідкісних лізосомних хвороб накопичення, викликаних генетичними дефектами. Через непомітний початок та обмеження чутливих лабораторних показників пізня діагностика МПС є досить поширеною.

Мета: проаналізувати сімейний випадок синдрому Гурлера, тяжкого прояву МПС І типу у дітей.

Матеріали та методи: досліджено два випадки МПС І типу: у дівчинки 4-х років та хлопчика 2-х років з однієї родини, які знаходились під спостереженням у відділенні високоспеціалізованої допомоги КП «Дніпропетровська обласна дитяча клінічна лікарня» ДОР» (ДОДКЛ) протягом одного року.

Результати. З анамнезу відомо, що діти народились від спорідненого шлюбу (батько та мати-двоюрідні брат та сестра). Пологи пройшли в строк, фізичний розвиток обох дітей при народженні відповідав гестаційному віку. З перших місяців життя у дітей спостерігалась затримка психо-моторного розвитку, часті бронхіти, пневмонії, пупкова кіла, з приводу чого діти постійно лікувались за місцем проживання, але діагноз встановлено не було. До ДОДКЛ батьки вперше звернулись у віці дівчинки 2 роки, хлопчика-10 місяців зі скаргами на ускладнене носове дихання, постійний нежить, кашель, та епізоди нічних апное, затримку фізичного та психо-моторного розвитку.

Під час об'єктивного обстеження обох дітей перш за все звертали на себе увагу затримка фізичного та психо-моторного розвитку, ознаки гарголізму- грубі риси обличчя, жорстке, як пакля, волосся, нависаючий лоб, впаде перенісся, розгорнуті широкі ніздрі, потовщені губи, відкритий рот, великий язик, деформовані вушні раковини, брахідактилія. На фоні смаглих шкірних покривів на спині виявлялись вроджені темні «монгольські» плями. Визначалась тугорухливість суглобів верхніх та нижніх кінцівок. У дівчинки виявлявся парез м'якого піднебіння.

З підозрою на МПС дітей обстежили та скерували на консультацію до генетика до центру орфанних захворювань Національної Дитячої Спеціалізованої лікарні ОХМАТДИТ м.Києва. Була проведена ферментодіагностика - виявлене різке зниження активності α -ідурунідази, на підставі чого обом дітям встановлено діагноз «Спадкове порушення обміну речовин з групи лізосомальних хвороб накопичення: мукополісахаридоз І типу, з найбільшою імовірністю, за клініко-фенотипічними даними, варіант Гурлер». Були надані рекомендації пожиттєвої ферментозамісної терапії препаратом

Лоранідаза (Альдурозім) в дозі 100 Од/кг один раз на тиждень. Діти одразу ж почали отримувати лікування. Але згодом ферментозамісна терапія проводилась нерегулярно, іноді внаслідок відсутності препарату у лікарні, частіше- через брак можливості у батьків привозити дітей до лікарні щотижня.

З початком проведення терапії в обох дітей спостерігалась позитивна динаміка у психо-моторному та фізичному розвитку, але у хлопчика вона була більш значною через раніше встановлений діагноз та раніше розпочате лікування. Для хлопчика перспективним методом лікування є трансплантація кісткового мозку.

Висновки.

1. Першими ознаками, на які треба звернути увагу лікарю при підозрі на МПС І типу, є затримка фізичного розвитку, в поєднанні з частими респіраторними захворюваннями та ознаками гарголізму, які поступово формуються у дитини.

2. При першій підозрі на орфанне захворювання з порушенням обміну кислих глікозаміногліканів дитину необхідно негайно скерувати на консультацію до генетика.

3. Вчасність діагностики та початку ферментозамісного лікування, а також його регулярність, визначають прогноз захворювання. У випадку недотримання цих умов МПС І типу невпинно прогресує, призводячи до тяжких необоротних наслідків.

О.Ю.Оболонська¹, І.А.Ліхачова², О.В.Коврига¹,
 Д.О.Бойко¹

**ДОДАТКОВІ РИЗИКИ РОЗВИТКУ РЕТИНОПАТІЇ У
 НЕДОНОШЕНИХ ДІТЕЙ**

1 – Дніпровський державний медичний університет,
 кафедра педіатрії 2

2 –КЗ «Дніпровська обласна дитяча клінічна лікарня» ДОР»

За даними ВООЗ 11,1% усіх пологов у світі є передчасними. В Україні ця цифра сягає 6-8%. Перехід на нові критерії реєстрації перинатального періоду зумовив збільшення питомої ваги недоношених дітей, які перебувають в умовах інтенсивної терапії та потребують агресивних методів лікування [1].

Одним з ускладнень лікування та проявів незрілості є ретинопатія недоношених[2].Ретинопатія недоношених (РПН) реєструється у 21-47 % недоношених народжених в терміні гестації від 27 до 28 тижнів, і у 80% новонароджених – до 28 тижня гестації на 3 тижні життя . Профілактика РПН є вкрай важливою з точки зору поліпшення результатів лікування [3]. Найбільш вивченими факторами розвитку РПН є сепсис, внутрішньочеревні крововиливи, бронхолегенева дисплазія. Особливо впливає потреба в кисневій терапії (що є пов'язаними між собою факторами) [4,5]Але при всіх однакових умовах виходжування немає чіткої залежності, що говорить про наявність інших факторів, які впливають на розвиток РПН. Лікування РПН є вкрай важким та малоефективним, особливо на пізніх стадіях[6].

Мета дослідження. Вивчення факторів розвитку РПН на підставі аналізу анамнезу захворювання у недоношених новонароджених.

Матеріали та методи. Відкрите, одноцентрове, ретроспективне, стратифікаційне дослідження. Було вичено 50 історій дітей які проходили лікування в ВАІТН ОДКЛ у 2019-2021 році. Група І - 29 недоношених зі строком гестації 28- 34 тижні з ретинопатією (з них 20 з РПН 1-2 стадією, 9 з ретинопатією 3-4 стадії), II група 21 недоношена дитина зі строком гестації 28- 34 тижні без ознак ретинопатії. Досліджувались клініко-анамнестичні дані (вага, діагноз, строк гестації, анамнез матері та ін). Статистичні методи (рангові кореляції, метод квадратів). Критерієм виключення були сепсис новонародженого,