

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 лицей «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, MUO (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 прогностичним 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  $\beta$  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 – помірно 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 диску 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 диску зорового нерву, 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 диску зорового