

ЗНАЧЕННЯ СОНОГРАФІЇ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ МУКОВІСЦИДОЗУ

*Гончаренко Н. І., Лук'янова І. С., Тарасюк Б. А. **

ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України»

*ДУ «Інститут ядерної медицини та променевої діагностики НАМН України», м. Київ **

Вступ. Муковісцидоз (МВ, CF; OMIM:219700) - спадкова поліорганна патологія, зумовлена мутацією в гені трансмембранного регулятора провідності CFTR. На сьогоднішній день в усьому світі профілактика спадкових хвороб має велике медико-соціальне значення. Своєчасна діагностика, ранній початок комплексного лікування, активне диспансерне спостереження хворих дозволяють уповільнити ранню інвалідизацію дітей та збільшити тривалість життя.

Мета визначити значення ехографії привушної залози для оцінки стану залозистих органів при захворюванні на муковісцидоз.

Матеріали і методи дослідження. Проведено обстеження 32 пацієнтів, з них – 12 пацієнтів (віком від 4 до 11 років), хворих на муковісцидоз та 20 дітей (віком від 3 до 12 років) – група контролю. Дослідження проводилось на ультразвукових приладах “Sonoline G-40”, “Acuson X3000 PE” (“Siemens”, Німеччина) з використанням лінійного датчика VF10-5 МГц. Вивчали пошарові зрізи паренхіми привушних залоз, що дозволило отримати чітке зображення як поверхневих, так і глибоких відділів залози. Оцінювали ехографічні показники стану поверхні та текстури паренхіми привушної залози: стан капсули, контури залози, структура та ехогенність, наявність додаткових включень.

Результати та їх обговорення. При ультразвуковому дослідженні у дітей групи контролю привушні залози мали рівний контур, однорідну структуру, середню ехогенність, капсула не візуалізувалась, додаткові утвори не виявлялись. У 50 відсотків пацієнтів основної групи (4 пацієнти з легким ступенем тяжкості, 2 пацієнти – з середнім ступенем) виявлено підвищення ехогенності залози, неоднорідність структури з крапчатими гиперехогенними включеннями, контури рівні, капсула не візуалізувалась. У 33,3 % (4 дітей із середнім ступенем тяжкості) додатково виявлені лінійні гиперехогенні включення. У 16,7% (2 дітей із високим ступенем тяжкості) привушні залози мали неоднорідну структуру, підвищену ехогенність, ущільнену капсулу та нерівні контури. Виявлені ехографічні показники позитивно корелювали з показниками потової проби.

Висновки. УЗД привушних залоз може бути використане як допоміжний критерій оцінки ураження залозистих органів при захворюванні на муковісцидоз.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНА ПРИРОДА НОВИХ МІКРОДЕЛЕЦІЙНИХ/МІКРОДУПЛІКАЦІЙНИХ СИНДРОМІВ З ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЮ НЕДІЄЗДАТНІСТЮ

*Грищенко Н.В.¹, Бичкова Г.М.², Зимаць-Закутня Н.О.³, Пацкун Е.Й.⁴, Бровко А.О.⁵,
Тавокіна Л.В.⁵, Лебедєв І.Н.⁶, Лівшиць Л.А.⁷*

¹Інститут молекулярної біології і генетики НАН України, Київ, Україна.

²ДУ «Національний науковий центр радіаційної медицини» НАМН України, Київ, Україна

³Хмельницька обласна медико-генетична консультація, Хмельницький, Україна

⁴Закарпатська обласна клінічна лікарня ім. А. Новака, Ужгород, Україна

⁵Клініка ISIDA, Київ, Україна

⁶ФДБУ «НДІ медичної генетики» СВ РАМН, Томськ, Росія

⁷Інститут молекулярної біології і генетики НАН України, Київ, Україна.

Вступ. Останнім часом значного прогресу було досягнуто в дослідженнях асоціації варіацій числа копій генів (CNV – copy number variation) з розвитком різних неврологічних захворювань завдяки впровадженню новітніх технологій кількісного повногеномного аналізу, в т.ч. порівняльної повногеномної гібридизації (CGH-аналіз). За результатами CGH аналізу було описано низку нових неврологічних та нейропсихічних синдромів, до розвитку яких призводять геномні реорганізації