

Показники КАОЗ серед досліджуваних груп,
ум. од., $M \pm m$, $n=15$

Дослідні групи	Етапи спостереження			
	I	II	III	IV
«Трі-Ві Плюс»	114,5±11,2	115,4±10,1	104,6±7,3*#	97,0±7,6*#
Плацебо	97,5±11,3	66,6±9,3	30,7±10,1	13,9±3,4
Контроль	113,1±11,5	51,2±8,4	16,3±11,2	10,0±2,7

Примітка. * — вірогідна відмінність від показника у контролі ($P < 0,05$), # — вірогідна відмінність від показника у групі плацебо ($P < 0,05$).

Враховуючи, що «Трі-Ві Плюс» у своєму складі, окрім вітамінів А, С, Е, містить мінерали Zn, Cu, Se [4], можна припустити, що антиоксидантна активність препарату зумовлена створенням кофакторного депо щодо ензиматичної дії досліджуваних ферментів, перш за все СОД.

Висновки

Таким чином, курсове вживання «Трі-Ві Плюс» стабілізує процеси ПОЛ під час довготривалої гіперкінезії серед бігунів на довгі дистанції і при цьому має мембранопротекторні властивості. Даний факт розширює перспективи подальшого вивчення метаболічних ефектів препарату в спорті високих досягнень.

ЛІТЕРАТУРА

1. Бубка С. Н. Развитие двигательных способностей человека. — Донецк: Апекс, 2002. — 302 с.
2. Булатова М. М. Теоретико-методические аспекты реализации функциональных резервов спортсменов высшей квалификации // Наука в олимп. спорте. — 1999. — Спец. вып. — С. 33-50.
3. Высочин Ю., Денисенко Ю. Современные представления о физических механизмах срочной адаптации организма спортсменов к воздействию физических нагрузок // Там же. — 2003. — № 1. — С. 81-86.

4. Макарова Г. А. Фармакологическое обеспечение в системе подготовки спортсменов. — М.: Сов. спорт, 2003. — 158 с.

5. Корочина И. Индивидуальный подбор фармакологических и специальных средств восстановления для высококвалифицированных спортсменов // Сучасні досягнення валеології та спортивної медицини: Матер VII Міжнар. наук.-практ. конф. — Одеса: ОДМУ, 2001. — С. 79-80.

6. Меерсон Ф. З., Пшенникова М. Г. Адаптация к стрессорным ситуациям и физическим нагрузкам. — М.: Медицина, 1988. — 256 с.

7. Романенко В. А. Двигательные способности человека. — Донецк: Новый мир, 1999. — 336 с.

8. Спортивная медицина: Практик. рекомендации / Под ред. Р. Джексона: Пер. с англ. — К.: Олимп. лит-ра, 2003. — 383 с.

9. Спортивная медицина: Справочник для врача и тренера. — М.: Терра-Спорт, 1999. — 240 с.

10. Биологические основы оптимизации тренировочных нагрузок

/ Я. Яшанин, Ю. Войнар, Н. Яшанин и др. // Наука в олимп. спорте. — 2002. — № 1. — С. 54-59.

11. Катков В. Ф., Нагорнев С. Н. Модификация метода определения ТБК-активных продуктов // Усовершенствование методов и аппаратуры, применяемых в учебном процессе, медико-биологических исследованиях и клинической практике: Сб. изобретений и рац. предложений ВМедА им. С. М. Кирова. — Л.: ВМедА, 1990. — Вып. 21. — С. 52.

12. Дубинина Е. Е., Сальников Л. А., Ефимова Л. Ф. Активность и изоферментный состав супероксиддисмутазы эритроцитов и плазмы крови человека // Лаб. дело. — 1983. — № 10. — С. 30-33.

13. Королюк М. А., Иванова Л. И., Майорова И. Г. Метод определения активности каталазы // Там же. — 1988. — № 1. — С. 16-19.

14. Гайворонская В. В. Изыскание средств, защищающих и восстанавливающих функцию печени при повреждающих воздействиях: Автореф. дис. ... канд. мед. наук. — СПб., 1992. — 22 с.

УДК 575.224.232.5

О. Б. Полодієнко, З. М. Живац, В. П. Петрашевич

ДВА ВИПАДКИ ЧАСТКОВОЇ ТРИСОМІЇ ЗА ДОВГИМ ПЛЕЧЕМ ХРОМОСОМИ 22

Міська дитяча лікарня № 1 ім. акад. Б. Я. Резніка, Одеса

Вступ

Природжена і спадкова патологія за частотою посідає друге місце в структурі перинатальної захворюваності та смертності. За даними ВООЗ,

її частота в немовлят дорівнює 4–5 % [1]. В основі значної частини спадкової патології немовлят лежать хромосомні порушення, серед яких 70 % — це автосомні аномалії, у тому числі трисомії [2]. Відомо,

що автосомні трисомії у дітей каріотипічно здорових батьків виникають практично завжди *de novo* і є результатом нерівного кросинговеру (частковій трисомії); порушення розподілу хромосом під час 1-го або



2-го мейотичних поділів у гаметогенезі (повні трисомії) або в процесі дроблення зиготи (мозаїчні форми). Дисбаланс хромосомного матеріалу призводить до порушення онтогенезу, спричиняючи внутрішньоутробну загибель ембріона (плода) або появу немовлят з множинними природженими вадами розвитку (МПВР) і розумовою відсталістю. Всебічне вивчення, спостереження за розвитком і опис таких живонароджених дітей має значення з наукової і практичної точки зору.

Для з'ясування генезу захворювання і складання клінічного прогнозу важливе значення має рання та якісна діагностика генетичної патології, заключним етапом якої є цитогенетичне і молекулярно-цитогенетичне дослідження [3].

Мета даної роботи — уточнення генезу ПВР у двох грудних дітей за допомогою клініко-цитогенетичного обстеження.

Матеріали та методи дослідження

Цитогенетичну діагностику здійснювали на препаратах метафазних хромосом, отриманих шляхом культивування клітин венозної периферичної крові напівмікрометодом і оброблених стандартним методом [4; 5]. Хромосоми ідентифікували відповідно до міжнародної системи номенклатур у цитогенетиці людини [6] після диференціального забарвлення їх GTG- і C-методами [7].

Результати дослідження та їх обговорення

Пробанд П. — одномісячна дівчинка від першої вагітності, що супроводжувалася: хронічним кольпітом і ОРЗ; загрозою викидня в 14 і 23 тиж; вираженим маловоддям; аномаліями розвитку пуповини. Розродження — кесарів розтин. Маса дитини при народженні — 2120 г, довжина — 51 см. Батьки здо-

рові, шлюб неспоріднений. Батькам по 24 роки.

При клінічному огляді: гідроцефальна форма черепа; округлий кінчик носа, довгий фільтр; екзофтальм; відстовбурчені деформовані вушні раковини; вузька верхня губа; розколина м'якого і твердого піднебіння; природжений двобічний вивих тазостегнових суглобів (D>S); клишоногість правої стопи 2-го ступеня; плосковальгусна деформація лівої стопи. Дифузна м'язова гіпотонія.

З боку серця і легенів органічної патології не виявлено. Нейросонографічне дослідження: помірне розширення шлуночків мозку, ознаки вазопарезу. За допомогою ЕХО-ЕГ встановлено гіпертензійно-гідроцефальний синдром у стадії компенсації. УЗ-дослідження виявило агенезію лівої нирки.

При цитогенетичному обстеженні пробанда у всіх проаналізованих клітинах виявлена додаткова 22-га хромосома з делецією за термінальною кінцівкою довгого плеча — 47, XX, + del(22)(qter → q12:); pstk+ (рис. 1).

Нечаста зустрічальність (1:30 000–50 000) даної аберрації серед живонароджених немовлят корелює з високою частотою трисомії за 22-ю хромосомою у спонтанних абортусів (близько 10 %). Імовірно, потрібна доза генів за цією хромосомою призводить здебільшого до летального ефекту. Поряд із простою трисомією за 22-ю хромосомою описано й транслокаційні варіанти [8].

Пробанд Ц. — дівчинка віком 4 міс від другої вагітності, яка перебігала у нормі. Сімейний анамнез не обтяжений. Є здорова старша донька.

Під час клінічного огляду виявлено численні стигми дизембріогенезу: голова округлої брахіцефальної форми, виражені лобові та потиличні бугри; судинний рисунок на волосистій частині голови; функціонуюче овальне вікно; антимоноголідний розріз очей, епікант; широке запале перенісся, короткий ніс із горбочком, з відкритими вперед ніздрями, довгий фільтр; тонкі губи з опущеними куточками; відстовбурчені вушні раковини. Відзначається проксимальний відстій I пальця обох кистей. Двобічний вивих

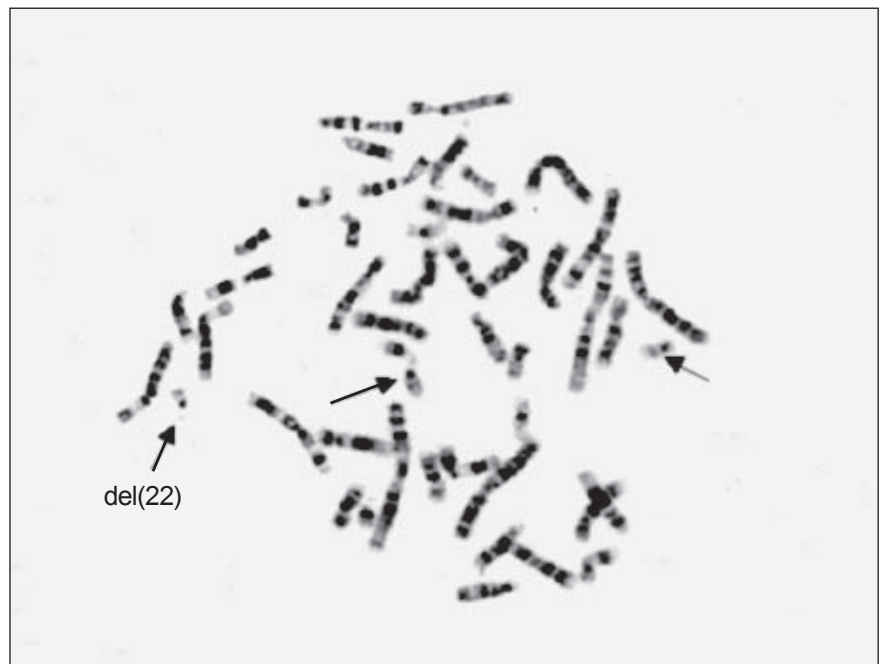


Рис. 1. Метафазна пластинка пробанда П. Стрілками вказано три 22-гі хромосоми. Мікрофотографія. GTG-метод забарвлення. Ок. 10× про. 100

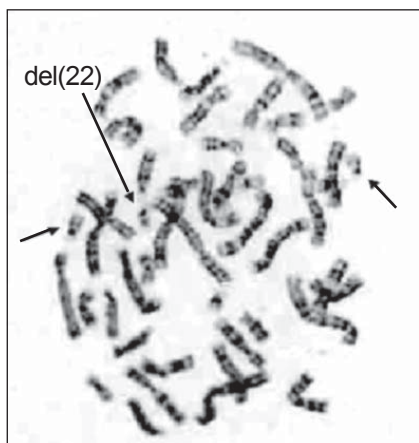


Рис. 2. Каріотип пробанда Ц. Стрілками вказано нормальні 22-гі хромосоми та додаткову, з делецією за термінальною кінцівкою довгого плеча. Мікрофотографія. GTG-метод забарвлення. Ок. 10× про. 100

тазостегнових суглобів; I палець стопи коротший за II; часткова шкірна синдактилія II і III пальців на обох стопах.

При додатковому обстеженні за допомогою ПЛР виявлено цитомегаловірус у слині, вірус герпесу в крові.

Цитогенетичним дослідженням встановлено наявність у всіх клітинах часткової трисомії за ділянкою (pter → q12:) 22-ї хромосоми (рис. 2). Каріотип пробанда Ц. — 47, XX, + del (22) (qter→q12:) pstk+.

Вірогідно, клінічний поліморфізм двох розглянутих патологій, візуально цитогенетично однакових, може бути зумовлений як генетичною гетерогенністю пробандів, так і розходженням розміру (на субсегментному рівні) додаткового генетичного матеріалу 22-ї хромосоми. Тому необхідні подальші молекулярно-цитогенетичні дообстеження з використанням FISH-методу.

Таким чином, у результаті проведеного обстеження була встановлена генетична природа патологій пробандів — часткова трисомія по проксимальному відділу довгого плеча хромосоми 22. Дана робота демонструє актуальність проведення цитогенетичних досліджень для з'ясування генезу МПВР. Опис подібних випадків має важливе значення для визначення ролі трисомії за проксимальним відділом довгого плеча хромосоми 22 у розвитку порушень онтогенезу, а також для складання клінічного прогнозу у разі виявлення подібної хромосомної патології.

ЛІТЕРАТУРА

1. Цитогенетические исследования в пренатальной диагностике / В. А. Гнетецкая, О. Л. Мальмберг,

О. Б. Панина, Е. Н. Лукаш // *Акушерство и гинекология*. — 2003. — № 2. — С. 9-14.

2. Ворсанова С. Г. Хромосомные аномалии у детей с недифференцированной олигофренией и супружеских пар с отягощенным акушерским анамнезом по данным молекулярно-генетических исследований: Автореф. дис. ... д-ра биол. наук. — К., 1991. — 46 с.

3. Подольська С. В., Зерова Т. Е., Горовенко Н. Г. Методи молекулярної генетики в сучасній медицині // *Журн. практ. лікаря*. — 2000. — № 5. — С. 48-50.

4. Hungerford D. A. Leukocytes cultured from small inocula of whole blood and the preparation of metaphase chromosomes by treatment with hypotonic KCl // *Stain. Techn.* — 1965. — Vol. 40. — N 6. — P. 333-338.

5. Зерова-Любимова Т. Е., Горовенко Н. Г. Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини: (Метод. рекомендації) — К., 2003. — 23 с.

6. ISCN, An International System for Human Cytogenetic Nomenclature / F. Mitelman (ed.) — Basel, 1995. — P. 6-115.

7. *Современные проблемы в клинической цитогенетике* // Сб. науч. трудов / Под ред. Н. П. Кулешова. — М., 1991. — 113 с.

8. Транслокационный вариант трисомии 22 у ребенка с умственной отсталостью / Ю. И. Барашев, П. В. Новиков, С. Г. Ворсанова и др. // *Вопросы охраны материнства и детства*. — 1989. — Т. 34, № 2. — С. 71-74.

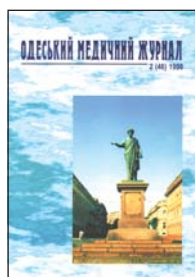
Передплачуйте
і читайте

ОДЕСЬКИЙ МЕДИЧНИЙ ЖУРНАЛ

Передплата приймається у будь-якому передплатному пункті

У випусках журналу:

- ◆ Теорія і експеримент
- ◆ Клінічна практика
- ◆ Профілактика, реабілітація, валеологія
- ◆ Нові технології
- ◆ Огляди, рецензії, дискусії



Ціна передплати на півріччя (три номери):

- для підприємств та організацій — 60 грн;
- для індивідуальних передплатників — 30 грн.

Передплатні індекси:

- для підприємств та організацій — 48717;
- для індивідуальних передплатників — 48405.

