

ХІМІЯ, БІОЛОГІЯ

Чебеняк Ю.

Науковий керівник – доц. Крижановська М. А.

СПАДКОВІ ХВОРОБИ ІВАНО-ФРАНКІВСЬКОЇ ОБЛАСТІ ТА ЇХ МОНІТОРИНГ

Покращення соціально-економічних умов та збільшення виплат при народженні дитини спричинили підвищення народжуваності по всій Україні загалом і в Івано-Франківській області зокрема. У зв'язку з цим збільшилась і частота появи немовлят із генетичними захворюваннями.

Актуальність дослідження кількості прояву генетичних вад серед новонароджених області полягає в можливості встановити тенденцію новонародженості та прояву спадкових захворювань серед немовлят. Одержані результати доцільно використати при вивченні шкільного курсу біології, теми «Закономірності спадковості» з метою поширення інформації про спадкові захворювання та необхідність поширення і популяризації діяльності медико-генетичних консультацій.

Мета дослідження полягає у вивченні кількісних показників захворюваності на генетичні захворювання серед населення Івано-Франківської області, їх аналізі.

Для реалізації поставленої мети були поставлені наступні завдання:

- вивчити роботу медико-генетичної консультації в області;
- зібрати дані стосовно народжуваності в Івано-Франківській області;
- опрацювати інформацію щодо стану захворюваності;
- з'ясувати реальний стан захворюваності в межах області.

Наукова новизна одержаних результатів. Вперше на базі Теннопільського національного педагогічного університету ім. В. Гнатюка було досліджено стан захворюваності спадковими хворобами новонароджених Івано-Франківської області.

Матеріали та методи дослідження.

Експериментальні дослідження, які є основою нашої магістерської роботи були отримані завдяки співпраці з Медико-генетичним кабінетом, що працює на базі Івано-Франківської обласної дитячої клінічної лікарні, що знаходиться на вулиці Є. Коновальця 132. З 1949 року лікарня є науково практичною базою для кафедр медичної академії та медичного училища[6]. При опрацюванні облікових медичних карт хворих використовувались загальноприйняті методики з подальшим глибоким аналізом та узагальненням.

Результати експериментальних досліджень

Для виконання поставленої мети нами було проаналізовано дані народжуваності в період з 2006 по 2011 роки та кількості немовлят з генетичними порушеннями в Івано-Франківській області.

Дані наукових досліджень подані в таблиці 1 і рисунку 1. Проаналізувавши одержану інформацію вдалось з'ясувати варіабельність показників в часі та вираховували питому частку спадково хворих дітей.

Таблиця 1

Загальна кількість новонароджених в Івано-Франківській області

| № п/п | Кількість новонароджених | Роки | | | | |
|-------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | | 2006 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 |
| 1 | Всього | 15813 | 16983 | 17333 | 16343 | 16497 |
| 2 | Загальна кількість дітей з вадами | 418 | 432 | 485 | 561 | 570 |
| 3 | Питома частка дітей з вадами | 2,6 % | 2,5 % | 2,8 % | 3,4 % | 3,5 % |

Аналіз даних свідчить про те, що на протязі досліджуваного періоду народжуваність збільшилась, оскільки у 2006 році кількість новонароджених складала 15813 осіб, а у 2011 році – 16497 осіб, що на 684 дитини більше, найвищий показник спостерігався у 2009 році – 17333 дитини.

У зв'язку зі збільшенням народжуваності збільшився і прояв генетичних хвороб серед немовлят із 418 випадків у 2006 році до 570 випадків у 2011 році. Беручи до уваги співвідношення кількості новонароджених до кількості новонароджених з генетичними вадами, можна помітити, що хоч питома частка істотно не змінилась, спостерігається тенденція до збільшення кількості дітей з генетичними вадами на 0,9% за досліджуваний період. Більш наочно дана тенденція представлена на рис. 1.

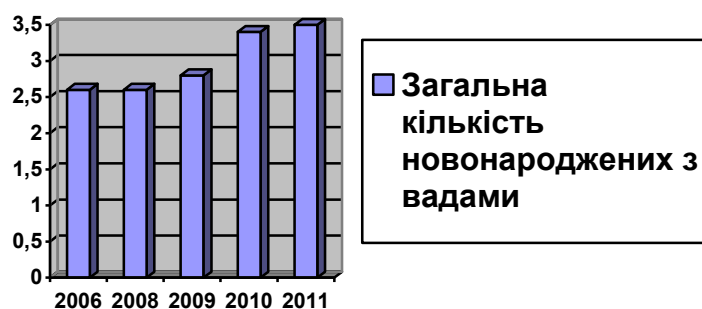


Рис. 1. Зміна кількості народжуваності дітей з вадами.

Спадковими називають хвороби, зумовлені зміною генотипу (тобто мутаціями). Спадкові хвороби не завжди передаються від батьків до дітей. Багато спадкових захворювань не можуть успадковуватися, оскільки викликають у хворих безплідність або дають летальний ефект. Спадкові хвороби можуть виникати у дітей здорових батьків внаслідок нової мутації. Наприклад, хворі з синдромом Дауна народжуються, як правило, у здорових батьків. [4]

Всю спадкову патологію можна розділити на п'ять груп (Н. П. Бочков, 2001):

1. Моногенні (генні) хвороби — спричинені генними мутаціями (ахондроплазія, фенілкетонурія, гемофілія та ін.).

2. Хромосомні хвороби — зумовлені зміною кількості або структури хромосом (синдром Дауна, Шерешевського-Тернера, Едвардса та ін.)

3. Хвороби із спадковою схильністю (синонім: мультифакторіальні) — хвороби, розвиток яких визначається взаємодією зміненого генотипу індивіда і факторів навколишнього середовища (заяча губа, клишоногість, гіпертонічна хвороба, шизофренія та ін.)

4. Генетичні хвороби соматичних клітин — зумовлені соматичними мутаціями (більшість пухлин, деякі спорадичні випадки вроджених вад, мозаїчні форми хромосомних хвороб та ін.)

5. Хвороби генетичної несумісності матері та плода (гемолітична хвороба новонароджених, яка виникає в результаті несумісності матері і плода за Rh-антигеном, антигенами групи АВ0 та іншими груповими антигенами) [1].

Нами вивчався стан захворюваності генними та хромосомними хворобами. Хромосомні хвороби спричинені хромосомними і геномними мутаціями. Діагностика цих хвороб проводиться цитогенетичним методом. Захворювання цього типу не успадковуються і виникають випадково.

Найбільш розповсюджені хромосомні хвороби Івано-Франківської області представлені в таблиці 2.

Таблиця 2

Кількість новонароджених з хромосомними захворюваннями

| № п/п | Назва захворювання | Роки | | | | |
|-------|---------------------------------|------|------|------|------|------|
| | | 2006 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 |
| 1 | Синдром Шерешевського - Тернера | 10 | 12 | 17 | 22 | 30 |
| 2 | Синдром Клайнфельтера | 9 | 1 | 3 | 3 | 5 |

| | | | | | | |
|---|--|---|---|---|---|---|
| 3 | Синдром «ламкої» Х-хромосоми | 2 | 1 | 4 | 2 | 2 |
| 4 | Синдром «котячого крику» (5p- хромосоми) | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 |

Як можна спостерігати з таблиці впродовж досліджуваного періоду різко збільшилась кількість новонароджених із синдромом Шерешевського –Тернера з 10 осіб у 2006 році до 30 осіб у 2011 році. Синдром ж Клайнфельтера став проявлятися із меншою частотою - 9 осіб у 2006 році і лише 5 осіб у 2011 році. Стосовно синдрому «ламкої» Х-хромосоми і синдрому «котячого крику» спостерігається відносна сталість частоти прояву.

Генні хвороби — це хвороби, зумовлені мутацією одного кількох генів. Загальним для них є успадкування згідно із законами Менделя. Зараз відомо більше 4000 лише моногенних спадкових захворювань, а загальна кількість менделюючих ознак у людини становить більше 16 тис. [4].

Генні захворювання спричинюються генними мутаціями, діагностуються біохімічними та генеалогічними методами. Генні хвороби передаються по спадковості.

У людини близько 30 тис. генів, проте кількість генних хвороб є меншою. Це зумовлено тим, що зміна первинної структури більше 50% білків призводить до загибелі клітин або ранніх ембріонів. Мутації інших генів сумісні з життям, але призводять до генних захворювань. Зміни можуть торкатися структурних, транспортних, ембріональних білків, ферментів, факторів транскрипції, регуляторних білків та ін[4]. Від того, синтез якого білка і яким чином змінюється, залежить фенотипічний ефект мутації та клінічні прояви генного захворювання. Мутації деяких генів летальні для гамет або ембріонів. Якщо розвиток ембріона з патологічною генною мутацією не зупинився на ранніх стадіях, то патологічний ген може проявитися таким чином:

— вродженими вадами (в основному, гени, що відповідають за ембріональний розвиток, фактори транскрипції);

— порушенням обміну речовин (гени, що кодують ферменти, рецептори, транспортні білки та ін.);

— змішаними ефектами[4].

Деякі генні хвороби новонароджених Іван-Франківської області представлені у таблиці 3.

Таблиця 3

Кількість новонароджених з генними хворобами

| №п/п | Назва захворювання | Роки | | | | |
|------|---------------------------|------|------|------|------|------|
| | | 2006 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 |
| 1 | Фенілкетонурія | 19 | 19 | 22 | 21 | 21 |
| 2 | Синдром Ваарденбурга | 9 | 11 | 11 | 11 | 12 |
| 3 | Муковісцидоз | 13 | 17 | 19 | 23 | 31 |
| 4 | Атаксія Фрідрейха | 3 | 3 | 3 | 3 | 3 |
| 5 | Дистрофія м'язів (Дюшена) | 33 | 33 | 33 | 33 | 34 |
| 6 | Х-зчеплений іхтіоз | - | 3 | 3 | 3 | 3 |
| 7 | Туберозний склероз | 7 | 8 | 9 | 11 | 11 |
| 8 | Синдром Марфана | 20 | 12 | 14 | 18 | 18 |
| 9 | Целиакія | 33 | 28 | 38 | 41 | 48 |
| 10 | Синдром Крузона | - | 7 | 7 | 7 | 8 |
| 11 | Синдром Відемана-Беквіта | 8 | 4 | 8 | 10 | 10 |
| 12 | Альбінізм | 20 | 21 | 8 | 10 | 10 |
| 13 | Іхтіоз вульгарний | 8 | 6 | 6 | 9 | 17 |

Проаналізувавши дані наведені в таблиці можна помітити, що кількість новонароджених із окремими захворюваннями зростає: муковісцидоз з 13 осіб у 2006 р. до 31 осіб у 2011 р., целиакія з 33 осіб у 2006 році до 48 осіб у 2011 році, іхтіоз вульгарний із 8 осіб у 2006 році до 17 осіб у 2011 році. Істотних змін в кількості хворих не спостерігалось при фенілкетонурії, синдромі Ваарденбурга, атаксії Фрідрейха, м'язовій дистрофії Дюшена, Х-

зчепленому іхтіозі, туберозному склерозі, синдромі Крузона, синдромі Відемана-Беквіта, синдромі Марфана. Спад прояву захворювань спостерігався при альбінізмі з 20 до 10 дітей за досліджуваний період.

Співвідношення генних і хромосомних хвороб представлено на рис. 2. Дане співвідношення спричинено характером виникнення захворювань, а також можливістю генних захворювань передаватись з покоління в покоління формуючи генетичний тягар популяції, тоді як хромосомні виникають спонтанно і не успадковуються.



Рис.2. Співвідношення генних і хромосомних хвороб

Для досягнення поставленої мети ми співпрацювали з медико-генетичним кабінетом при обласній дитячій клінічній лікарні. З метою ранньої діагностики і запобігання народження дітей з серйозними генетичними захворюваннями вагітних жінок консультує лікар-генетик. Лікар займається як консультування вагітних, так і опрацюванням інформації стосовно стану кількості осіб з генетичними вадами, що знаходяться на диспансерному обліку. Для консультування в медико-генетичний кабінет направляються всі жінки, як ті в сім'ях яких спостерігались випадки прояву генетичних захворювань, так і ті в чийх сім'ях не спостерігалось жодних генетичних порушень. В обов'язки лікаря-гінеколога входить необхідність пояснити вагітній жінці важливість обстеження в лікаря-генетика. Наприкінці першого триместру вагітності (9-11 тижнів) жінки отримують направлення з жіночої консультації та приходять медико-генетичну консультацію. Там лікар-генетик збирає анамнез[2] захворювань (за їх наявності), а з отриманих даних складає родовід (педігрі)[5], шляхом опитування лікар встановлює загальну картину захворюваності в родині як жінки, так і батька дитини. Якщо виявлені будь-які відхилення - жінкам призначають обстеження, обов'язковим є аналіз крові на α -фетапротеїни, низький рівень яких може свідчити про синдром Дауна, трисомію 18, затримку фізичного розвитку плоду і помилкову вагітність. Такий аналіз проводиться в біохімічній лабораторії, розглядається біохіміком і цитогенетиком. Після одержання результату жінку консультує лікар-генетик. Якщо АПФ(α -

фетопротеїн)-тест[3] вказує на патологічні зміни, жінок направляють у м. Львів, де є великий медико-генетичний центр, такий центр є також у м. Києві. Там жінок повторно обстежують для підтвердження або заперечення діагнозу і роблять інші більш детальні дослідження.

СПИСОК ВИКОРИСТАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

1. Бочков Н. И. Клиническая генетика/ Н.И. Бочков. — 2-е изд., перераб. и доп. — М.: ГЭОТАР–МЕД, 2001.— 448 с.
2. Вікіпедія. [Електронний ресурс]: Вікіпедія. Категорія: Медична діагностика, стання «Анамнез»/ І.М. Щупіпенко "Пропедевтика внутрішньої медицини: загальна діагностика і семіотика" - К.: "Медицина" Київ 2008, ст.: 123-138. – сайт. Текст. дані. – Режим доступу <http://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BD%D0%B0%D0%BC%D0%BD%D0%B5%D0%B7>(дата звернення 06.04.2013р.) – Назва з екрана.
3. Вікіпедія. [Електронний ресурс]: Вікіпедія. Категорії: Органические вещества , Акушерство, стаття «Альфа-фетопротеїн» / Г.И. Абелев. Альфа-фетопротеїн – взгляд в биологию развития и природу опухолей, Альфа-фетопротеїн (АФП) :: Диагностика развития плода. – сайт. Текст. дані. – Режим доступу <http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BB%D1%8C%D1%84%D0%B0%D1%84%D0%B5%D1%82%D0%BE%D0%BF%D1%80%D0%BE%D1%82%D0%B5%D0%B8%D0%BD> (дата звернення 09.04.2013р.) – Назва з екрана.
4. Запорожан В. М. Медична генетика: Підручник для вузів / В. М. Запорожан, Ю. І. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова. — Одеса: Одес. держ.мед. ун-т, 2005. — 260 с. — (Б-ка студента-медика).
5. Сиволоб А. В. Генетика : підручник / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін. ; за ред. А.В.Сиволоба. – К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
6. Обласна клінічна лікарня Івано-Франківськ [Електронний ресурс]: сайт. – Текст. дані. – Режим доступу <http://www.hospital.if.ua/> (дата звернення 07.04.2013р.) – Назва з екрана.

Гецько Н.

Науковий керівник — проф. Барна М. М.

ЗАКЛАДАННЯ, ДИФЕРЕНЦІАЦІЯ ТА ТИПИ БРУНЬОК У ВЕРБИ БІЛОЇ (*SALIX ALBA L.*)

Верба біла (*Salix alba L.*) належить до родини Вербові (*Salicaceae* Mirb.), яка включає три роди: *Salix L.*, *Populus L.*, *Chosenia Nak.*, широко поширених по земній кулі, але переважно в помірній і холодній зонах північної півкулі [5, 9, 10]. Незважаючи на наявність цілого ряду рабів, що торкаються продуктивності, вегетативного розмноження, екології і селекції видів родини (*Salicaceae*) [1, 3, 11–14, 17], до сьогодняшнього часу залишаються не вивченими деякі їх біологічні закономірності та особливості. Між іншим, глибоке та всебічне знання біології видів родини *Salicaceae* окрім теоретичного має велике практичне значення для вирішення ряду питань, пов'язаних з їх філогенією та еволюцією, роздільностатевістю та внутрішньою родинною таксономією, генетикою і селекцією [2, 6, 7].

Водночас, багато питань їх біології, особливо ранні етапи формування вегетативних і генеративних органів, потребують подальшого вивчення та вирішення.

Мета, об'єкти та методика дослідження

Метою дослідження є встановлення характеру закладання, ранніх етапів розвитку та типів вегетативних і генеративних бруньок верби білої (*Salix alba L.*). Дослідження для вирішення поставленої мети проводили в природних та лабораторних умовах. Матеріалом для дослідження були вегетативні, генеративні та вегетативно-генеративні пагони, вегетативні і генеративні бруньки чоловічих і жіночих особин на різних етапах їх розвитку. Матеріал був зібраний протягом 2011–2012 рр. в тернопільському гідропарку «Топільче» та дендропарку ТНПУ імені Володимира Гнатюка.

Лабораторні дослідження виконано в науково-дослідній лабораторії цитоембріології кафедри ботаніки. Вони включали обробку зібраного матеріалу за загальноприйнятими в цитоембріології методиками [4, 6, 7].

Морфологію різних статевих типів бруньок, хід процесу їх диференціації та класифікації проводили за методиками М. М. Барни [2] і А.М. Пономарьова [8]. Для вивчення морфогенезу генеративних структур дослідний матеріал відбирали в середній частині крони