

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ЧАСТОТ АЛЛЕЛЕЙ И ГЕНОТИПОВ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ G894T ГЕНА ЭНДОТЕЛИАЛЬНОЙ СИНТАЗЫ ОКСИДА АЗОТА У ПАЦИЕНТОВ С САРКОИДОЗОМ БЕКА

Глуткина Н. В.¹, Зинчук Вл. В.²

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь

1-я кафедра внутренних болезней¹

Гродненская университетская клиника², Беларусь

Научный руководитель – д-р мед. наук Пырочкин В. М.

Актуальность. При саркоидозе поражаются различные органы и системы, но наиболее часто (в 95% случаев) в воспалительный гранулематозный процесс вовлекаются органы дыхания, развивается дисфункция эндотелия [1].

Целью исследования явилась оценка распределения частот аллелей и генотипов полиморфизмов G894T гена эNOC-3 у пациентов с саркоидозом Бека (жителей Гродненской области).

Материалы и методы исследования. Объектом исследования были 30 пациентов с саркоидозом Бека (2-ая стадия, легочно-медиастинальная форма, активная фаза), не получавшие патогенетической терапии. Определение полиморфных вариантов гена эNOC-3 по одному локусу G984T проводили методом полимеразной цепной реакции с детекцией результата в режиме реального времени.

Результаты. Была проведена оценка распределения частот аллелей полиморфизмов G894T гена эNOC-3 у пациентов саркоидозом. Распределение полиморфных вариантов изучаемого гена в данной выборке не отклоняется от равновесия Харди-Вайнберга, что свидетельствует об отсутствии сторонних влияний (мутации, дрейф генов, неслучайное скрещивание) на генетическую структуру данной выборки. При изучении частот распределения аллелей в данном контингенте установлено, что у 96,7% в генотипе присутствует аллель G, в то время как аллель T наличествует у 43,3% добровольцев. При оценке встречаемости генотипов полиморфизма G894T у обследуемых лиц нами было выявлено, что гомозиготный доминантный генотип (GG) имеется у 56,7% выборки. Гетерозиготный генотип изучаемого полиморфизма был определен у 36,7% тестируемых лиц. Частота встречаемости рецессивного гомозиготного генотипа (TT) у данного контингента составляет всего 6,6%. Результаты свидетельствуют, что в данной выборке генотип TT встречается в 8,5 раза реже, чем генотип GG, и в 5,5 раза реже, чем генотип GT.

Выводы. Полученные результаты указывают, что особенности полиморфизма G894T гена эндотелиальной NO-синтазы необходимо учитывать при оценке пациентов с саркоидозом.

Литература

1. Гудим, А. Л. Роль гемодинамических ограничений в снижении толерантности к физической нагрузке у пациентов с саркоидозом / А. Л. Гудим [и др.] // Альманах клинической медицины. – 2019. – Т. 47, № 4. – С. 342–349.

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРТРОФИЧЕСКОГО ПИЛОРОСТЕНОЗА У ДЕТЕЙ

Гнедова А. В.

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь
Кафедра детской хирургии
Научный руководитель – канд. мед. наук, доцент Шейбак В. М.

Актуальность. Частота встречаемости пилоростеноза 0,5-3:1000 новорожденных. Своевременное диагностирование и лечение детей с данным заболеванием является важнейшей задачей в работе детского хирурга и обеспечивает скорейшее выздоровление пациентов.

Цель. Изучить результаты диагностики и лечения врожденного пилоростеноза у детей.

Материалы и методы исследования. Проанализированы данные 41 историй болезни пациентов, находившихся на лечении в УЗ «Гродненская областная детская клиническая больница» в период с 2014 по 2019 год.

Результаты. Мальчиков было 31 (75,6%), девочек – 10 (24,4%). Возраст пациентов был следующий: до 1 месяца – 13 детей (31,7%), от 1 до 2 месяцев – 23 (56,1%), старше 2 месяцев – 5 (12,2%). УЗИ проведено всем пациентам, при этом длина привратника увеличена у 34 (82,9%), привратник утолщен у 37 (90,2%), перистальтическая волна отсутствует у 32 (78%). Фиброгастроскопия выполнена 37 пациентам (90,2%). Признаки пилоростеноза наблюдались у 31 (83,8%), пилороспазма – у 6 (16,2%). Рентгенография органов брюшной полости выполнена 18 пациентам (43,9%), у которых выявили признаки пилоростеноза. Атропинизация проведена 34 пациентам (82,9%). Оперативное вмешательство было выполнено через 1 сутки после поступления в стационар у 5 детей (12,2%), от 2 до 5 суток – у 28 (68,3%), более 5 суток – у 8 (19,5%). Лапароскопическая пилоромиотомия по Фреде-Рамштедту была проведена 39 пациентам (95,1%), открытая пилоромиотомия по Фреде-Рамштедту – 2 (4,9%). Все пациенты были выписаны из стационара с выздоровлением. Койко-день составил: до 10 дней – у 8 пациентов (19,5%), от 10 до 15 дней – у 20 (48,8%), более 15 дней – у 13 (31,7%).

Выводы. Пилоростеноз чаще встречается у мальчиков (3,1:1). Проявляется данная патология преимущественно в возрасте от 1 до 2 месяцев. Для подтверждения диагноза ключевым методом является УЗИ. Ведущим методом лечения является лапароскопическая пилоромиотомия по Фреде-