

HYBRID REVASCULARISATION IN CASES OF LONGER ARTERIAL OCCLUSIVE DISEASES OF LOWER LIMBS IN COMBINATION WITH CORONARY ARTERY DISEASE.

Manvelyan R. L., Ambardzumyan K. M., Khachatryan T. K.

*Department of General surgery, Best Life centre, UTM, Yervan, Armenia
rafaelmanv@yahoo.com*

The aim of study is evaluation of hybrid procedures of balloon dilatation and short prosthesis of superficial femoral artery on cases of perirheral arterial occlusions. The evaluation of coronary arteries on patients with chronic limb ischemia is very relevant to decrease mortality and morbidity during peripheral interventions. The improvement of peripheral blood flow is observed. In all cases, high amputations of limbs were avoided.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА

Манцевич Е. В.

*Гродненский государственный университет имени Янки Купалы, Гродно,
Беларусь
mantsevich.yekaterina@mail.ru*

Введение. Синдром Жильбера – это аутосомно-рецессивное наследственное хроническое заболевание, поражающее печень, которое приводит к повышению уровня свободного билирубина в крови. В мире частота возникновения синдрома Жильбера составляет 0,5-10%, среди европейцев – 2-5%, в некоторых этнических группах Африки превышает 50%, в Беларуси встречается с частотой 10-16%, чаще наблюдается у мужчин в возрасте 20-30 лет [1]. У пациентов сохраняется до 30% активности фермента УДФГТ (уридиндифосфат - глюкуронилтрансферазы), который участвует в трансформации ряда липофильных молекул в водорастворимую форму, пригодную для выведения из организма.

Большинство людей, которые имеют мутацию в промоторе гена уридинфосфат – глюкоронилтрансферазы (UGT1A1), даже не подозревают о ее наличии, и лишь при появлении выраженной симптоматики или при обследовании по поводу другого заболевания выявляют патологию, связанную с повышением уровня билирубина в крови.

Частота аллелей данного полиморфизма различается среди расовых групп. Наиболее часто синдром Жильбера проявляется у афроамериканцев ($f = 0,43$), европеоидной расы ($f = 0,36-0,39$) и индейцев ($f = 0,35$), реже наблюдается у малайцев ($f = 0,19$), китайцев ($f = 0,16$) и японцев ($f = 0,11$) [2, 3].

Диагноз синдрома Жильбера исключается в том случае, если отмечается неконъюгированная гипербилирубинемия при нормальных печеночных ферментах и отсутствии симптомов и признаков, которые указывают на заболевание гепатобилиарной системы [5]. Характерным признаком заболевания является желтушность кожных покровов, слизистых оболочек и

склер, наблюдается общая слабость, тяжесть в правом подреберье, а также повышенная утомляемость и сонливость. В качестве факторов, которые провоцируют проявление синдрома Жильбера, выступают разного рода инфекции, которые включают вирусы гепатитов В и С, прием алкоголя, физические, психологические и эмоциональные перегрузки, голодание или низкокалорийные диеты, недосыпание, обезвоживание, хирургические вмешательства, прием некоторых лекарственных препаратов [4].

Цель исследования – проведение ДНК-диагностики предрасположенности к синдрому Жильбера с последующим определением распространенности разных генотипов и аллельной частоты гена UGT1A1.

Материалы и методы. Для молекулярно-генетической диагностики предрасположенности к синдрому Жильбера были проведены лабораторные исследования на базе лаборатории нехромосомной наследственности ГНУ «Институт генетики и цитологии НАН Беларуси». В нем приняли участие 51 доброволец-мужчина разных возрастных групп, проживающих в г. Минске. Биологическим образцом стала ДНК буккального эпителия. Выделение проводили, используя комплектацию реагентов «АртДНК» (производитель «АртБиоТех»). Изучение молекулярно-генетической диагностики мутации промоторной области гена UGT1A1, приводящей к гипербилирубинемии, проводили с помощью полимеразной цепной реакции в амплификаторе с последующим электрофоретическим разделением амплифицированных фрагментов в секвенаторе Applied Biosystems Genetic Analyzer 3500. Для полимеразной цепной реакции использовали в качестве реактивов: буфер для ПЦР, $MgCl_2$, смесь дНТФ, *Taq*-полимераза, бидистиллированная деионизированная вода, две пары специфических праймеров (производитель данных реактивов ОДО «Праймтех»). Электрофоретический контроль прохождения ПЦР осуществлялся с такими реактивами, как агароза («AppliChem»), 50x TAE буфер, этидиум бромид («Sigma»), вода дистиллированная, маркер молекулярного веса (ОДО «Праймтех»).

Результаты исследования. В общей группе из 51 пациента (мужчины, проживающие в г. Минске) после проведения молекулярно-генетического тестирования была определена распространенность различных генотипов и аллельная частота гена UGT1A1.

Генотип (ТА)6 / (ТА)6 выявлен у 19 добровольцев, гетерозиготный генотип (ТА)6 / (ТА)7 диагностирован у 21 и гомозиготная мутация (ТА)7 / (ТА)7 – у 11 исследуемых пациентов.

Согласно более ранним исследованиям, в Беларуси синдром Жильбера встречается с частотой 10-16%, в нашем случае исследования из 51 пациента распространенность генотипа (ТА)7 / (ТА)7 – 21,6%, что выше указанного.

Распространенность генотипов UGT1A1 отображена на рисунке (а). Аллельная частота разных аллелей гена UGT1A1 отображена на рисунке (б).

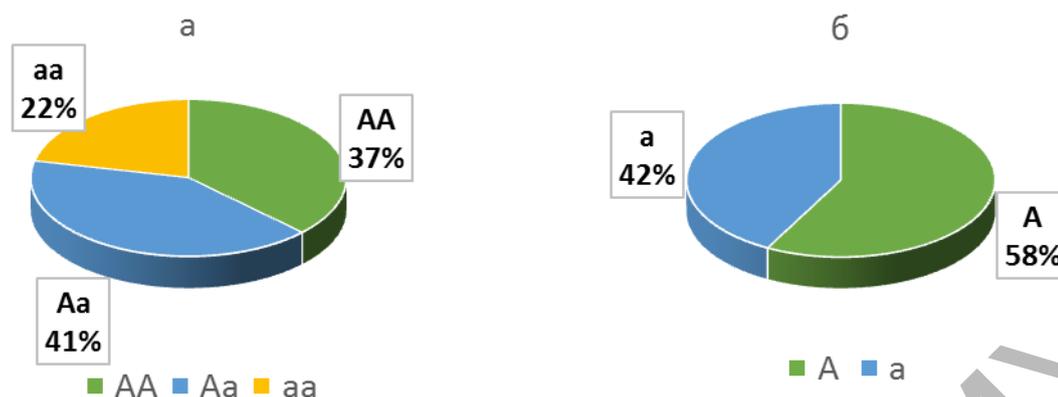


Рисунок – Частота встречаемости генотипов UGT1A1 (а), частота встречаемости аллелей UGT1A1 (б)

Выводы. Таким образом, применение молекулярно-генетических методов диагностики позволяет выявить нарушения в функциях печени и определить наследственность синдрома Жильбера. В ходе эксперимента было установлено, что значительная часть обследованных мужчин носит гетерозиготный характер – 41%, что является достаточно высоким показателем предрасположенности популяции к данному заболеванию. Распространение нормального и гомозиготного генотипов составило, соответственно, 37 и 22%. Частоты встречаемости аллелей в популяции: аллель а – 42%, аллель А – 58%. Полученные данные свидетельствуют о росте заболеваемости синдромом Жильбера, но для получения более полной картины необходимо провести ДНК-диагностику женского населения.

Лечение синдрома Жильбера включает проведение разных мер профилактики для предотвращения развития заболевания.

Литература:

1. Дубровина, Г. М. Клинические и параклинические характеристики детей с синдромом Жильбера: дис. 14.01.08 / Г. М. Дубровкина. – М., 2017. – 136 с.
2. Balram C. Genetic polymorphisms of UDP-glucuronosyltransferase in Asians: UGT1A1*28 is a common allele in Indians / C. Balram e.a. // Pharmacogenetics and Genomics. - 2002. -Vol. 12. – P. 81-83.
3. Beutler, E. Racial variability in the UDP-glucuronosyltransferase 1 (UGT1A1) promoter: a balanced polymorphism for regulation of bilirubin metabolism? / E. Beutler, T. Gelbart, A. Demina // Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America. – 1998. -Vol. 95. - P. 8170-8174.
4. King, D. Overview of Gilbert's syndrome / D. King, M. Armstrong // Drug and Therapeutics Bulletin. – 2019. -Vol. 57. – P. 27-28.
5. Асфандиярова, Н. С. Доброкачественная гипербилирубинемия типа Жильбера / Н. С. Асфандиярова, А. Г. Якубовская // Наука молодых (Eruditio Juvenium). - 2022. -Т.10, № 1. -С.75–80.

MOLECULAR GENETIC DIAGNOSIS OF PREDISPOSITION TO GILBERT SYNDROME

Mantsevich E. V.

Yanka Kupala State University of Grodno, Grodno, Belarus

mantsevich.yekaterina@mail.ru

Gilbert syndrome is an autosomal recessive inherited disorder that causes elevated levels of free bilirubin in the blood. In the course of the study, DNA-diagnostics of predisposition to this disease was performed among 51 men of different age groups. This experiment revealed the distribution of genotypes and allele frequencies of Gilbert syndrome.

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ БЛИЖАЙШИХ РЕЗУЛЬТАТОВ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С БОЛЕЗНЮ ГИРШПРУНГА

Мамажонов У. Ш, Халилов Ш. К.

*Андижанский государственный медицинский институт, Андижан,
Узбекистан*

anonim_f@mail.ru

Введение. Улучшение результатов лечения болезни Гиршпрунга (БГ) у детей путем совершенствования хирургической тактики с целью снижения частоты послеоперационных функциональных и органических осложнений, улучшения качества жизни остается в ряду приоритетных направлений детской хирургии. В оценке результатов хирургического лечения детей с БГ основное значение придается интраоперационным и ближайшим факторам, способными повлиять на неблагоприятные результаты хирургического лечения.

Цель исследования – изучить частоту и структуру ближайших послеоперационных осложнений у детей с болезнью Гиршпрунга.

Материалы и методы. Всего в исследование включены 85 детей, оперированных с БГ в отделении хирургии АОДММЦ, которые были распределены на две группы. В основную группу включены 38 детей, которым выполнялась усовершенствованная методика операции De La Torre-Ortega, а также в послеоперационную программу реабилитации с учетом специфики изменений микробиоциноза толстой кишки включена терапия пробиотиками. В группу сравнения вошли 47 детей, которым производилась трансанальная резекция толстой кишки по классической методике Соаве-Ленюшкина. Проводили анализ частоты, структуры осложнений и летальности. Выводы, сделанные по результату этих исследований, дали основание для выбора способа реконструкции колоанального анастомоза в данной клинической ситуации с наилучшим результатом. В сравнении непосредственных результатов, помимо клинического и функционального состояния пациентов, основную роль играли критерии значимости различий между группами в зависимости от воздействия фактора риска развития осложнений.