

УДК 616-008.9:575

*Ю.Б. Гречанина^{1,2}, Т.А. Мищенко², М.В. Канюка², Е.В. Бугаева², С.В. Белецкая²***ИЗУЧЕНИЕ ИЗМЕНЕНИЯ УРОВНЯ ОТДЕЛЬНЫХ ФРАКЦИЙ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ
В МОЧЕ МЕТОДОМ ТОНКОСЛОЙНОЙ ХРОМАТОГРАФИИ**¹ - *Украинский институт клинической генетики Харьковского национального медицинского университета, Украина*² - *Харьковский специализированный медико-генетический центр, Украина**e-mail: mgc@ukr.net*

Данная работа выполнена сотрудниками центра с целью совершенствования методов диагностики, предупреждения и коррекции болезней накопления (мукополисахаридозов). Мукополисахаридозы (МПС) делят на 6 основных типов, дифференциальная диагностика которых имеет принципиальную роль для выбора лечения и прогноза для семьи. Для диагностики МПС применяют различные методы: ферментативный, изучение фракций ГАГ методом тонкослойной хроматографии или электрофореза, ДНК-диагностика и др. Изучение фракций ГАГ методом тонкослойной хроматографии (ТСХ) позволяет диагностировать IV тип МПС и провести предварительную дифференцировку между остальными типами с целью упрощения последующей уточняющей диагностики ферментативным методом. В рамках данной работы было проанализировано 125 образцов мочи пациентов с клиническими признаками МПС. Обследование пациентов проводили с применением генеалогического, синдромологического и биохимических методов. Общее количество ГАГ в моче определяли методом фотоколориметрии с использованием цетилпиринумхлорида и спектромерии с использованием метиленового голубого. Дифференцировку фракций ГАГ проводили методом ТСХ. В результате выполненной работы в 23 (18%) случаях была выявлена повышенная экскреция ГАГ с мочой, в 10 случаях (8%) было выявлено повышение дерматансульфата, гепарансульфата и хондроитинсульфатов, что может указывать на МПС I, II или VI типа, в 9 (7%) случаях было выявлено повышение уровня гепарансульфата, что характерно для МПС III или VII типа, в 1 (0,8%) случае было выявлено повышение уровня кератансульфата, выведение которого с мочой связано с МПС IV типа. Таким образом, внедрение исследования экскреции отдельных фракций ГАГ с мочой методом ТСХ позволяют с высокой вероятностью предположить МПС I, II или VI типа, так как при этих типах наблюдается резкое повышение экскреции ГАГ с мочой и определяются фракции дерматансульфата и гепарансульфата. Данный метод недостаточно эффективен для диагностики МПС III типа, так как в мягких формах этой болезни накопления общая экскреция ГАГ может оставаться в пределах нормы или незначительно повышаться, что затрудняет диагностику указанными методами.

УДК 616.12-008.1-071+618.3-008.6]:575.113.2+547.466

*Е.Я. Гречанина^{1,2}, Л.В. Молодан^{1,2}, Ю.Б. Гречанина^{1,2}, В.А. Гусар^{1,2}, И.А. Волобуева^{1,2}***АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ СИСТЕМЫ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА
С СИНДРОМОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ**¹ - *Украинский институт клинической генетики Харьковского национального медицинского университета, Украина*² - *Харьковский специализированный медико-генетический центр, Украина**e-mail: mgc@ukr.net*

Синдром Прадера-Вилли относится к редким формам моногенной патологии, к категории онкогенетических синдромов и является одной из форм эпигенетических болезней. Около 70% случаев заболевания обусловлено микроделециями 15q11-q13 отцовского происхождения, около 25% случаев вызвано материнской однородительской дисомией, около 5% случаев заболевание обусловлено транслокациями указанного сегмента 15 хромосомы. В этих случаях риск возникновения повторного заболевания в семье оценивается как высокий, близкий к 50% и зависит от пола передающего родителя, что связано с геномным импринтингом. В генезе развития неопластических процессов при синдроме Прадера-Вилли имеют большое значение эпигенетические нарушения. Целью нашего исследования было исследование полиморфных вариантов генов системы фолатного цикла (C677T MTHFR, A66G MTRR) при одной из форм онкогенетических синдромов - синдроме Прадера-Вилли для разработки подходов к профилактике осложнений в течение заболевания, в том числе и опухолевого роста. Обследовано 11 больных с синдромом Прадера-Вилли в возрасте от 1 до 18 лет. Используются соматогенетическое исследование с синдромологическим и клинико-генеалогическим анализами,