

у м'язовій тканині спостерігається при експресії генотипу *CC CAPN316*, оскільки зміна молекулярної структури кальпаїну призводить до збільшення його активності (Gill et al., 2009), а також при експресії генотипу *CC CAST282*, що обумовлює формування нефункціональної молекули кальпаїну, нездатного належно обмежувати вктивність кальпаїну при достатній концентрації іонів кальцію (Schenkel et al., 2006). У нашому дослідженні динаміка маси тіла тварин з різними генотипами у віці до двох років характеризувалася подібними тенденціями, оскільки процеси росту і розвитку молодого віку знаходяться під контролем інших генів. Ефект алелей *C* кальпаїну і кальпаїну проявився в більш пізньому віці, коли збільшення маси тіла тварин відбувається переважно за рахунок збільшення м'язової і жирової тканин, і відмінності до п'ятирічного віку між тваринами з різними генотипами досягли 50 - 100 кг, або 10 - 20% маси тіла.

Ефект поліморфних варіантів генів кальпаїн-кальпаїнової системи у корів молочного напрямку спостерігається відносно показників плідності, а саме здібності до овуляції після отелення та інтервалу між отеленнями (Garcia et al., 2006; Collis et al., 2012). Алелі *C*, що асоційовані, згідно цього дослідження, з більшою масою тварин, мають слабо виражений негативний вплив на ці показники.

Дослідження генів кальпаїн-кальпаїнової системи на модельних об'єктах допоможе уточнити механізми вікових змін м'язової тканини, а також оцінити вплив поліморфних варіантів зазначених генів на процеси росту і розвитку організму.

УДК 616.5-003.871

АНАЛІЗ ПОШИРЕНOSTІ МОНОГЕННИХ ДЕРМАТОЗІВ НА ПРИКЛАДІ ІХТІОЗУ У ХАРКІВСЬКІЙ ОБЛАСТІ

^{1, 2}Садовниченко Ю. О., ^{1, 3}Мовчан Н. В., ⁴Рощенюк Л. В., ⁴Воронцов В. М.

¹Харківський національний університет імені В. Н. Каразіна

²Харківський національний медичний університет

³КЗОЗ «Красноградська центральна районна лікарня»

³Обласний клінічний шкірно-венерологічний диспансер №1

Науковий керівник: Федота О. М., д. б. н., проф.

Виявлення географічної приуроченості рідкісних захворювань має суттєве значення для генетичного моніторингу та генетичного прогнозування для окремих родин (Динамика популяционных генофондов..., 2004; Гинтер Е. К., Зинченко Р. А., 2006). У якості «сторожових» чи «індикаторних» фенотипів було запропоновано використовувати моногенні дерматози (Федота А. М., 2012).

Одним з найпоширеніших моногенних дерматозів людини є іхтіоз, що являє собою клінічно та генетично гетерогенну групу порушень процесів зроговіння епідермісу. Більшість випадків іхтіозу у світі припадає на іхтіоз простий, або виль-

гарний, (Q 80.0, OMIM 146700), що успадковується за аутосомно-домінантним типом з неповною пенетрантністю, та Х-зчеплений рецесивний іхтіоз (Q 80.1, OMIM 308100).

Метою нашої роботи була оцінка поширеності моногенних дерматозів на прикладі іхтіозу у Харківській області.

Збір первинної інформації та вивчення медичної документації проводилися на базі Обласного клінічного шкірно-венерологічного диспансеру №1. Проаналізовано кількість хворих на різні форми іхтіозу у 27 районах Харківської області. Розраховувалися показники поширеності іхтіозу. Визначення типу успадкування захворювання проводилося на підставі клінічних, генеалогічних, лабораторних і літературних (OMIM) даних. Статистичний аналіз проводили за допомогою критерію χ^2 .

Поширеність іхтіозу у Харківській області у 2015 році склала 1:4545, у 2008 році вона становила в середньому 1:2557 (Федота О.М., 2012). Цей показник є нижчим за європейський, оскільки поширеність іхтіозу вульгарного в Англії складає 1:79 (Brown C.J. et al., 2009), а Х-зчепленого рецесивного іхтіозу – коливається від 1:1539 чоловіків у ФРН (Craig W.Y. et al., 2010) до 1:5043 у південній Італії (Ingordo V. et al., 2003).

У районах області у 2015 році поширеність іхтіозу варіювала від 1:6667 у Вовчанському до 1:1052 у Дворічанському. У 2008 році найвище значення цього показника спостерігалось у Красноградському районі – 1:121, а найнижче – 1:21018 – у Вовчанському.

Розбіжності у поширеності іхтіозу звичайного у районах Харківської області можуть пояснюватися відмінностями в інфраструктурі субпопуляцій, яка безпосереднім чином впливає на рівень їхньої генетичної підрозділеності, а також шлюбною структурою.

Таким чином, аналіз поширеності моногенних дерматозів на прикладі іхтіозу дозволяє формувати групи генетичного ризику та проводити відповідну роботу з профілактики спадкової патології.

Резюме:

Цель исследования: оценка распространенности моногенных дерматозов на примере ихтиоза в Харьковской области.

Материалы и методы. Сбор первичной информации и изучение медицинской документации проводились на базе областного клинического кожно-венерологического диспансера №1. Проанализированы количество больных различными формами ихтиоза в 27 районах Харьковской области. Рассчитывались показатели распространенности ихтиоза. Определение типа наследования заболевания проводилось на основании клинических, генеалогических, лабораторных и литературных (OMIM) данных. Статистический анализ, сравнительный анализ показателей распространенности ихтиоза проводили с помощью критерия χ^2 .

Результаты исследования и их обсуждение. Распространенность ихтиоза в Харьковской области в 2015 году составила 1:4545, в 2008 году она составляла в среднем 1:2557. Этот показатель ниже средневропейского. В районах об-

ласти в 2015 году распространенность ихтиоза варьировала от 1:6667 в Волчанском до 1:1052 в Двуречанском. В 2008 году самое высокое значение этого показателя наблюдалось в Красноградском районе — 1:121, а самое низкое — 1:21018 — в Волчанском. Различия в распространенности ихтиоза обычного в районах Харьковской области могут объясняться различиями в инфраструктуре субпопуляций, которая непосредственным образом влияет на уровень их генетической подразделенности, а также брачной структурой.

Выводы. Анализ распространенности моногенных дерматозов на примере ихтиоза позволяет формировать группы генетического риска и проводить соответствующую работу по профилактике наследственной патологии.

Ключевые слова: ихтиоз вульгарный, X-сцепленный ихтиоз, распространенность

Summary:

Purpose of the study: to estimate the prevalence of monogenic dermatoses on the example of ichthyosis in Kharkiv region.

Materials and methods. The collection of primary data and study the medical records were held at the Regional Clinical Dispensary for Skin and Venereal Diseases №1. Number of patients with various forms of ichthyosis in 27 districts of Kharkiv region was analyzed. Prevalence of ichthyosis was calculated. The type of inheritance of the disease was determined on the basis of clinical, genealogical, laboratory and literature (OMIM) data. Statistical and comparative analysis of ichthyosis prevalence were performed using χ^2 criterion.

Results and discussion. The ichthyosis prevalence in Kharkiv region was 1:4545 in 2015 and 1:2557 in 2008. It is less than the European average incidence rate. In 2015 in the districts of Kharkiv region the ichthyosis prevalence ranged from 1:6667 in Vovchansk to 1:1052 in Dvorichna. In 2008, the prevalence was greatest in Krasnograd district (1:121), and the least — in Vovchansk district (1:21, 018). The differences in the prevalence of ichthyosis in districts of Kharkiv region can be explained by differences in subpopulations infrastructure that directly affect the level of their genetic subdivision, and mating structure.

Conclusions. Analysis of prevalence of monogenic dermatoses on the example of ichthyosis lets to form the groups of genetic risk and carry out relevant work on prevention of hereditary diseases.

Key words: ichthyosis vulgaris, X-linked recessive ichthyosis, prevalence