

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра генетики**

**ГОВЗИЧ
Виолетта Ивановна**

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ И
НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ЧЕЛОВЕКА**

**Аннотация
К дипломной работе**

Научный руководитель:
доцент кафедры генетики
кандидат биологических
наук Е.А. Храмцова

Минск, 2016

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 57 с., 6 рис., 4 табл., 31 источник.

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ, ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ, ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА, НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ПАТОЛОГИИ.

Цель работы: характеристика наиболее распространенных наследственных патологий у детей, находящихся на лечении в Минской областной клинической больнице в период с 2011 по 2015 гг.

Методы исследования: определение гена CFTR, изучение генетических карт детей, сбор анамнеза у родителей детей, антропометрия, кариотипирование, осмотр больных на предмет фенотипических изменений, ультразвуковое исследование внутренних органов.

1. Диагностическое обследование, проведенное в Минской областной клинической больнице с 2011 г. по 2015 г. позволило выявить 2255 пациентов с наследственными болезнями обмена веществ, самыми распространенными среди которых были синдром Жильбера и гемохроматоз.

2. Встречаемость анализируемых НБО заболеваний в течение пяти лет не увеличивалась, за исключением случаев болезни Вильсона–Коновалова.

3. Группу пациентов с диагнозом синдром Санфилиппо составила 20 детей (15 лиц женского и 5 мужского пола). Частота рождения детей с синдромом Санфилиппо не зависит от возраста родителей. В 55% случаев беременность осложнялась угрозой прерывания. Установлено, что возраст, в котором манифестировал синдром Санфилиппо, варьировал от 0,2 года до 4 лет: до 3 лет симптомы МПС III отмечались у 95% детей.

4. В общей совокупности выявлен 531 больной с различными диагнозами наследственных нервно-мышечных заболеваний. Самыми распространенными заболеваниями являются: ПМД Ландузи-Дежерина, НМСН (разные формы), ПМД Дюшенна/Беккера. Для большинства анализируемых наследственных нервно-мышечных заболеваний не наблюдается гендерное разделение, но из 87 пациентов с диагнозом ПМД Дюшенна/Беккера все были мужского пола.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа 57 с., 6 мал., 4 табл., 31 крыніц.

ГЕННЫЯ ХВАРОБЫ, ЧАСТАТА СУСТРАКАЕМАСЦІ, ПРЭНАТАЛЬНАЙ ДЫЯГНОСТЫКА, СПАДЧЫННЫЯ ХВАРОБЫ АБМЕНУ РЭЧЫВАЎ, СПАДЧЫННЫЯ ПАТАЛОГІІ.

Мэта працы: характарыстыка найбольш распаўсюджаных спадчынных паталогій у дзяцей, якія знаходзяцца на лячэнні ў Мінскай абласной клінічнай бальніцы ў перыяд з 2011 па 2015 гг.

Метады даследавання: вызначэнне гена CFTR, вывучэнне генетычных карт дзяцей, збор анамнезу ў бацькоў дзяцей, антрапаметрыя, карыяціпаванне, агляд хворых на прадмет фенатыпічных змяненняў, ультрагукавае даследаванне ўнутраных органаў.

1. Дыягнастычнае абследавання, праведзенае ў Мінскай абласной клінічнай бальніцы з 2011 г. па 2015 г. дазволіла выявіць 2255 пацыентаў з спадчыннымі хваробамі абмену рэчываў, самымі распаўсюджанымі сярод якіх былі сіндром Жыльбэра і гемахраматоз.

2. Сустрэкаемасць аналізаваных НБО захворванняў на працягу пяці гадоў не павялічвалася, за выключэннем выпадкаў хваробы Вільсана-Канавалава

3. Групу пацыентаў з дыягназам сіндром Санфіліппо склала 20 дзяцей (15 асоб жаночага і 5 мужчынскага полу). Частата нараджэння дзяцей з сіндромам Санфіліппо не залежыць ад узросту бацькоў. У 55% выпадкаў цяжарнасць ўскладнялася пагрозай перапынення. Устаноўлена, што ўзрост, у якім маніфеставаць сіндром Санфіліппо, вар'іраваў ад 0,2 года да 4 гадоў: да 3 гадоў сімптомы МПС ІІ адзначаліся ў 95% дзяцей.

4. У агульнай сукупнасці выяўлены 531 хворы з рознымі дыягназамі спадчынных нярвова-цягліцавых захворванняў. Самымі распаўсюджанымі захворваннямі з'яўляюцца: ПМД Ландузі-Джэрына, НМСН (разныя формы), ПМД Дюшенна / Бекера. Для большасці аналізаваных спадчынных нярвова-цягліцавых захворванняў не назіраецца гендэрнае падзел, але з 87 пацыентаў з дыягназам ПМД Дюшенна / Бекера ўсе былі мужчынскага полу.

ABSTRACT

Diploma work 57 p., 6 fig., 4 tables, 31 sources.

GENE DISEASES, THE FREQUENCY OF OCCURRENCE, PRENATAL DIAGNOSTICS, HEREDITARY METABOLISM DISEASES, HEREDITARY DISEASES.

Aim of work: description of the most common genetic abnormalities in children who are treated in the Minsk Regional Clinical Hospital between 2011 and 2015.

Methods: determination of the CFTR gene, the study of the genetic maps of children, medical history of the parents of children, anthropometry, karyotyping, examination of patients for phenotypic changes, ultrasound of internal organs.

1. Diagnostic survey conducted in the Minsk Regional Clinical Hospital from 2011 to 2015 revealed 2255 patients with inherited metabolic diseases, the most common among them were Gilbert's syndrome and hemochromatosis.

2. Occurrence of the analyzed NBO diseases didn't increase during five years, except Wilson's disease.

3. The group of patients with Sanfilippo syndrome was of 20 children (15 females and 5 males). The frequency of children born with Sanfilippo syndrome does not depend on the age of the parents. In 55% of cases the pregnancy was complicated by the threat of interruption. It was found that the age at which has manifested Sanfilippo syndrome ranged from 0.2 years to 4 years of age: symptoms were observed in 95% of children up to 3 years old.

4. The total population identified 531 patients with different diagnoses of inherited neuromuscular diseases. The most common diseases were: PMD Landuzi-Dejerine, HMSN (different forms), PMD of Duchenne / Becker. For the majority of the analyzed hereditary neuromuscular disease was not observed gender division, but of the 87 patients with a diagnosis of PMD of Duchenne / Becker were all male.

