

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

САПУНОВА
Светлана Александровна

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ЗАДЕРЖКИ РОСТА У ДЕТЕЙ

Аннотация
к дипломной работе

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

Минск 2018

РЕФЕРАТ

Данная дипломная работа состоит из 62 страниц, включает 7 таблиц и 12 рисунков, 3 приложения. Для написания работы использовалось 35 источников.

Ключевые слова дипломной работы: *задержка роста, наследственный синдром, мутации, гормон роста, скелетная дисплазия, молекулярный механизм, наследование, частота, распределение, исследование диагностики, лечение.*

Цель работы – изучить спектр наследственных патологий, сопровождающихся задержкой роста, у детей в Республике Беларусь, методы диагностики, механизмы наследования, распределение по полу и типы наследования в семьях. Оценить эффективность лечения гормоном роста детей с синдромально-обусловленной низкорослостью.

Объектом исследования являются наследственные патологии, приводящие к задержке роста.

При проведении исследования использовался теоретический анализ, анамнестический метод, методы статистического анализа.

Исследование проводилось на базе «Республиканского центра медицинской реабилитации и бальнеолечения», подразделение «Республиканский центр эндокринологии». Материал исследования – амбулаторные карты пациентов, обращавшихся на Республиканскую комиссию по назначению препаратов гормона роста и дифферелина (при недостаточности гормона роста и преждевременном половом созревании). Анализировались случаи генетических патологий, их анамнез, исследования, лечение. Учитывался пол пациентов, место проживания и случаи семейных патологий.

В результате работы были получены данные: Спектр наследственных заболеваний, сопровождающихся задержкой роста очень разнообразен; можно выделить три группы молекулярно-генетических механизмов задержки роста; среди рассматриваемых случаев лидирующей наследственной патологией является Синдром Шерешевского-Тернера; в Республике Беларусь зарегистрированы случаи очень редких наследственных заболеваний; наибольшая частота встречаемости наследственных патологий, сопровождаемых задержкой роста отмечена в Могилёвской области; лечение гормоном роста эффективно для большинства рассматриваемых патологий.

РЭФЕРАТ

Дадзеная дыпломная праца складаецца з 62 старонак, уключае 7 табліц і 12 малюнкаў, 3 дадаткі. Для напісання працы выкарыстоўвалася 35 крыніц.

Ключавыя словы дыпломнай працы: *затрымка росту, спадчынны сіндром, мутацыі, гармон росту, шкiлетная дiсплазiя, малекулярны механiзм, успадкоўванне, частата, размеркаванне, даследаванне дыягностыка, лячэнне.*

Мэта працы - вывучыць спектр спадчынных паталогій, якія суправаджаюцца затрымкай росту ў дзяцей у Рэспубліцы Беларусь, даследаць метады дыягностыкі, механізмы успадкоўвання, размеркаванне па полу і тыпы успадкоўванняў сем'ях. Ацаніць эфектыўнасць лячэння гармонам росту дзяцей з сіндромальна-абумоўленай нізкаросласцю.

Аб'ектам даследавання з'яўляюцца спадчынныя паталогіі, якія прыводзяць да затрымкі росту.

Пры правядзенні даследавання выкарыстоўваўся тэарэтычны аналіз, анамнестычны метады, метады статыстычнага аналізу.

Даследаванне праводзілася на базе «Рэспубліканскага цэнтра медыцынскай рэабілітацыі і бальнеалечэння», падраздзяленне «Рэспубліканскі цэнтр эндакрыналогіі». Матэрыял даследавання - амбулаторныя карты пацыентаў, якія звярталіся на Рэспубліканскую камісію па прызначэнні прэпаратаў гармону росту і дыфереліну (пры недастатковасці гармону росту і дачасным палавым паспяванні). Аналізаваліся выпадкі генетычных паталогій, іх анамнэз, даследаванні, лячэнне. Улічваўся пол пацыентаў, месца пражывання і выпадкі сямейных паталогій.

У выніку працы былі атрыманы дадзеныя: спектр спадчынных захворванняў, якія суправаджаюцца затрымкай росту вельмі разнастайны; можна вылучыць тры групы малекулярных механізмаў затрымкі росту; сярод разгледжаных выпадкаў лідзіруючай спадчыннай паталогіяй з'яўляецца Сіндром Шэрэшэўскага-Тэрнера; у Рэспубліцы Беларусь зарэгістраваны выпадкі вельмі рэдкіх спадчынных захворванняў; найбольшая частата сустракаемасці спадчынных паталогій, якія суправаджаюцца затрымкай росту адзначана ў Магілёўскай вобласці; лячэнне гармонам росту эфектыўна для большасці разгледжаных паталогій.

ABSTRACT

This graduate paper contains 62 pages; it includes 7 tables and 12 drawings, 3 appendixes. 35 sources were used in writing of this paper.

Key words of the graduate paper: *stunted growth, hereditary syndrome, mutations, growth hormone, skeletal dysplasia, molecular mechanism, inheritance, frequency, distribution, study, diagnosis, treatment.*

The aim of the paper is to study the spectrum of infant hereditary pathologies accompanied by growth retardation in the Republic of Belarus, the diagnostic methods, inheritance mechanisms, sex distribution and types of inheritance within families, and to evaluate the effectiveness of hormone treatment for the growth of infants with a syndrome-conditioned dwarfism.

The object of the study is hereditary pathologies, leading to growth retardation.

The study uses theoretical analysis, anamnestic method, methods of statistical analysis.

The study was conducted in the "Republican Center for Medical Rehabilitation and Balneotherapy", the unit of the "Republican Endocrinology Center". The materials used in the study were medical cards of patients who referred to the Republican Commission for prescription of growth hormone drugs and Diphereline (in case of insufficiency of growth hormone and premature puberty). Cases of genetic pathologies, their history, research, and treatment were also taken into account, as well as patients' sex, place of residence, and cases of family pathologies.

The study led to obtaining the following data:

1) The spectrum of hereditary diseases accompanied by growth retardation is very diverse;

2) Three groups of growth retardation molecular genetic mechanisms can be distinguished;

3) Among the cases considered, the most frequent hereditary pathology is the Shereshevsky-Turner Syndrome;

4) Very rare hereditary diseases cases have been registered in the Republic of Belarus;

5) The highest frequency of hereditary pathologies cases accompanied by growth retardation was noted in the Mogilev region;

6) Growth hormone treatment is effective for the majority of the pathologies under consideration.