



ОСОБЛИВОСТІ ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕННОГО МАРКЕРА D6S2414 У ДІТЕЙ, ХВОРИХ НА ЦУКРОВИЙ ДІАБЕТ 1 ТИПУ ТА ЇХ БАТЬКІВ

О.В. Тимчик

кандидат біологічних наук, доцент

Київський університет імені Бориса Грінченка

Цукровий діабет (ЦД) є однією з найголовніших проблем медицини і належить до захворювань, які найчастіше виявляються причиною ранньої інвалідності і летальності серед населення практично у всіх країнах світу.

Метою дослідження було провести моніторинг системи прогнозування виникнення цукрового діабету 1 типу з використанням генетичних маркерів. Для реалізації даної мети необхідно вивчити особливості поширення цукрового діабету 1 типу у хворих дітей та їх батьків та поліморфізму генного маркера D6S2414 у дітей, хворих на ЦД 1 типу та їх батьків.

В роботі використовували молекулярно-генетичні (метод полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР)) та статистичні методи. ДНК виділяли методом екстракції з фенолом і хлороформом із лейкоцитів венозної крові, отриманих після лізису еритроцитів за допомогою осмотичного шоку. Дослідження варіабельності локуса D6S2414 при ЦД 1 проводилось в трьох групах. Першу групу склали 35 осіб із ЦД 1 у віці від 5 до 18 рр., другу – батьки цих дітей – 56, у віковій категорії 22 – 53 рр., без ознак ЦД 1, третю групу склали 50 донорів у віці 19–53 рр. Враховуючи, що гени головного комплексу гістосумісності, які розташовані на короткому плечі 6 хромосоми, мають ключове значення у розвитку ЦД 1 для вивчення обрано поліморфний маркер D6S2414. При електрофорезі в 10% поліакриламідному гелі реєструвались зони в області молекулярних мас 172-192 п.н. У хворих на ЦД 1 та їх батьків виявлено всього 6 різних алелей локусу, які включають від 8 до 13 повторів. У групі контролю виявлено тільки 5 алелей, оскільки не зареєстрована 8 алель. Аналіз відмінностей частот алелей між донорами і хворими на ЦД 1, між донорами і батьками хворих на ЦД 1, а також між батьками і хворими на ЦД 1 показав, що за критерієм 2 достовірні відмінності ($p < 0,001$) спостерігались між донорами і хворими на ЦД 1 ($2=23,35$), а також між донорами і батьками хворих на ЦД 1 ($2=32,18$). За частотами окремих алелей достовірні відмінності спостерігались по 13 алелі ($p < 0,01$). При порівнянні результатів генотипування по локусу між хворими на ЦД 1 і донорами виявлено що у хворих на ЦД 1 відмічено достовірне збільшення частоти алельних варіантів 8/12 ($p < 0,05$), 9/12 і 10/11 ($p < 0,01$) і 11/11 ($p < 0,05$), що свідчить про позитивну асоціацію з ЦД 1 і дозволяє розглядати їх в якості маркерів схильності до ЦД 1 в популяції. У пацієнтів із ЦД 1 найбільш рідко, порівняно зі здоровими особами, зустрічались алельні варіанти 11/13 і 12/12 ($p < 0,01$), які можна розцінювати як фактор стійкості до розвитку захворювання. Закономірність розподілу алельних поєднань локусу, яка встановлена в першій групі, простежувалась і у другій групі. У батьків, як і у хворих дітей, виявилась суттєво підвищена частота алельних варіантів 8/12 і 9/12 ($p < 0,05$), 10/11 та 11/11 ($p < 0,01$) і помітно знижена частота генотипів 11/13 і 12/12 ($p < 0,01$). Однак у батьків додатково була знижена частота алельних поєднань 9/11 ($p < 0,05$) і 10/12 ($p < 0,001$), в той час як у дітей із ЦД 1 таких відмінностей не встановлено.



Порівняльний аналіз частот алельних поєднань, проведений у третій групі показав, що достовірні відмінності за двома варіантами (9/11 і 10/12). У дітей із ЦД 1 помітно збільшена, порівняно з батьками, частота алельних поєднань 9/11 ($p < 0,001$) і 10/12 ($p < 0,001$).

Отже, у батьків знижені генотипи 9/11 і 10/12, як по відношенню до донорів, так і порівняно із хворими на ЦД 1.

Встановлено, що генетичними маркерами схильності до цукрового діабету 1 типу в популяції є алельні варіанти маркера D6S2414 (8/12, 9/12, 10/11, 11/11), частота яких підвищена як у хворих на цукровий діабет 1 типу, так і у їх батьків. Для прогнозування високого ризику розвитку цукрового діабету 1 типу у дітей рекомендується використовувати результати ДНК-типуювання генного маркера D6S2414.

ГІСТОЛОГІЧНА БУДОВА СТІНОК СТРАВОХІДНО-ШЛУНКОВОГО ПЕРЕХОДУ НОВОНАРОДЖЕНИХ

Ю.В.Товкач, М.Д.Коваль

Буковинський державний медичний університет

Науковий керівник: д.мед.н., проф. Ю.Т.Ахтемійчук

Проведені нами гістологічні дослідження стравохідно-шлункового сегмента новонароджених підтверджують наявність „складки Губарева" у новонароджених, що виконує функцію додаткового замикального механізму стравохідно-шлункового сфінктера.

Як свідчать дані літератури, протягом неонатального періоду відбуваються перші значні навантаження на ділянку стравохідно-шлункового переходу. У результаті несформованості стравохідно-шлункового сфінктера „складка Губарева", на нашу думку та думку інших авторів, є тим додатковим компонентом стравохідно-шлункового сфінктера, що функціонує в новонароджених, а потім із розвитком стравохідно-шлункового сфінктера зникає.

Кожний м'язовий шар черевної частини стравоходу покритий товстою сполучнотканинною оболонкою, від якої в товщу м'яза прямують кровоносні судини. Зовні до м'язового шару прилягає шар адвентиційних клітин із добре вираженими кровоносними судинами. Ближче до шлунка просвіт стравоходу поступово зменшується за рахунок потовщення всіх шарів його стінки.

На межі переходу стравоходу в шлунок поодинокі ділянки багат шарового плоского епітелію слизової оболонки стравоходу чергуються з одношаровим призматичним епітелієм слизової оболонки шлунка. Власна пластинка слизової оболонки представлена пухкою неоформленою сполучною тканиною, в якій багато призматичних клітин. М'язова пластинка слизової оболонки представлена переривчастим тонким шаром гладеньких поздовжніх м'язових волокон.

Підслизова основа черевної частини стравоходу представлена пухкою сполучною тканиною, в якій знаходяться повнокровні різнокаліберні судини, нервові сплетення та залози. У підслизовій основі на межі переходу стравоходу в шлунок розміщуються кардіальні залози, вивідні протоки яких вистелені призматичними клітинами. Вони пронизують власну пластинку слизової