

леции критической области хромосомы 17, которая локализована в сегменте 17p13.3 и содержит ген *LIS1*, отвечающий за anomalies формирования мозга. Лабораторная диагностика синдрома проводится в Беларуси с 2008 года.

**Материал и методы исследования.** Обследовано 10 пациентов в возрасте от 10 дней до 2 лет 8 месяцев с клинически предполагаемым диагнозом синдром Миллера-Дикера. Во всех случаях выполнен стандартный анализ кариотипа. Выявление микроделеции 17p13.3 осуществлялось с помощью молекулярно-цитогенетического метода флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH) с использованием ДНК-пробы LSI Miller-Dieker Region Probe (Abbott, США).

**Результаты.** По результатам стандартного кариотипирования ни в одном из случаев видимые структурные перестройки хромосомы 17 обнаружены не были. Микроделеция *del* (17)(p13.3p13.3) была идентифицирована с помощью метода FISH у двух пробандов: девочки и мальчика в возрасте 3,5 и 10 месяцев соответственно. В обоих случаях дети родились в срок с нормальными физическими показателями. При обследовании пробандов были обнаружены врожденные пороки развития: у девочки лиссэнцефалия и гидроцефалия; у мальчика лиссэнцефалия, дисгенезия мозолистого тела, вентрикуломегалия, комплексный врожденный порок сердца, крипторхизм. В возрасте 10 месяцев у обоих пациентов отмечено: физическое развитие по возрасту, пограничная микроцефалия, выраженная задержка моторного и психо-речевого развития. У первого пробанда судороги отсутствовали, у второго наблюдалась генерализованная эпилепсия с инфантильными спазмами. В возрасте 1,5 лет и 2 лет 3 месяцев оба ребенка были осмотрены повторно, выраженная задержка психо-моторного развития сохранялась. Анализ FISH кариотипов родителей структурных сбалансированных перестроек с вовлечением критического сегмента 17p13.3 не выявил. Таким образом, в обоих случаях хромосомная аномалия возникла *de novo*. Это обуславливает низкий риск повторного рождения в семье ребенка с данной патологией.

**Заключение.** Знание этиологии заболевания является необходимым как для выбора комплекса лечебно-реабилитационных мероприятий, так и для медико-генетического консультирования семьи и планирования пренатальной диагностики.

Хлуновская Л.Ю.

#### **ПРОГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ТЕЧЕНИЯ ЯЗВЕННОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ**

*Буковинский государственный медицинский университет, Черновцы, Украина*

Язвенная болезнь (ЯБ) желудка и двенадцатиперстной кишки остается одной из актуальных проблем современной детской гастроэнтерологии. Наличие многих теорий этиопатогенеза язвообразования и невозможность выделения единственной служат подтверждением необходимости глубокого и всестороннего изучения патологии.

В последнее время ученые приходят к выводу, что десинхроноз является одной из основополагающих причин возникновения хронической патологии. Главным биорегулятором является эпифиз и гормон мелатонин (МТ). Способность МТ улучшать микроциркуляцию, регулировать пролиферацию, а также стимулировать синтез простагландинов Е в зоне поражения, разрешает рассматривать целесообразность изучения изменение его концентрации при ЯБ и возможность использования полученных результатов в качестве предикторов прогнозирования течения заболевания.

К гастропротективным веществам можно отнести монооксид азота (NO). Он обладает мощным бактерицидным действием, что актуально с точки зрения высокой инфицированности слизистой оболочки гастродуоденальной зоны микроорганизмом *Helicobacter pylori* (H. pylori).

Цель исследования - установить наличие изменения концентрации МТ в моче и NO в сыворотке крови у больных ЯБ детей.

Обследовано 40 детей 7 - 18 лет страдающих ЯБ - основная группа исследования, и 20 практически здоровых детей того же возраста - группа сравнения. Все дети прошли полное общеклиническое и лабораторно-инструментальное обследование. Уровень NO определяли в крови с использованием биохимического метода, а о концентрации МТ судили по количеству его метаболита - 6-сульфатоксимелатонина в утренней моче с использованием иммуноферментного метода.

Установлено, что уровень МТ у больных детей ( $43,4 \pm 1,2$  нг/мл) в 2,8 раз превышает данный показатель у детей группы сравнения ( $15,5 \pm 0,9$  нг/мл), а концентрация NO у детей основной группы ( $11,1 \pm 1,4$  мкмоль/л) понижена в 1,5 раза. Достоверной разницы между показателями МТ у больных инфицированных и неинфицированных H. pylori не установлено, в то время как уровень NO у H. pylori-положительных детей был в 1,7 раза ниже. При контрольном исследовании через 4 недели после курса лечения заболевания обнаружена тенденция к снижению уровня МТ ( $34,2 \pm 1,6$  нг/мл) и повышению концентрации NO ( $16,1 \pm 0,9$  мкмоль/л), что может использоваться в качестве маркера перехода заболевания в стадию ремиссии.

Таким образом, изучение уровня МТ и NO позволяет судить о инфицированности H. pylori и стадии течения ЯБ.