

extraction methods becomes necessary for different groups of algae. The *Cladophora* genus, known for its high morphological variability influenced by environmental conditions and developmental stages, can benefit from molecular genetic analysis in addressing taxonomic and phylogenetic inquiries within the green algae family.

In this context, the primary objective of this study was to select an appropriate DNA extraction method for herbarium specimens of *Cladophora* algae and evaluate the extracted DNA's suitability for PCR. The study compared two DNA extraction methods, namely the SureFood PREP Basic kit from R-Biopharm and the Quick DNA Mini Prep kit from Zymo Research. Subsequently, the isolated DNA was subjected to PCR using the universal primer iPBS 2080 with different reaction mixtures containing Dream-Taq polymerase and Sso7d DNA polymerase.

The results revealed that the DNA concentrations and purification rates obtained from samples extracted using the SureFood PREP Basic kit were notably superior. However, PCR using these DNA samples did not yield positive results, likely due to the presence of inhibitors. On the other hand, DNA extracted using the Quick DNA Mini Prep kit exhibited lower purification rates but likely contained fewer DNA polymerase inhibitors. This allowed for successful amplification with the iPBS 2080 primer, utilizing the high-efficiency Sso7d polymerase, known for its resistance to inhibitors.

*Key words: Cladophora, DNA extraction, PCR, molecular markers, molecular-genetic analysis, polymorphism.*

Надійшла 30.05.2023.

УДК 575.224

doi: 10.25128/2078-2357.23.1–2.6

<sup>1</sup>М. А. КРИЖАНОВСЬКА, <sup>1</sup>О. Ю. МАЙОРОВА, <sup>2</sup>Н. Я. ГОЛУБ

<sup>1</sup>Тернопільський національний педагогічний університет імені Володимира Гнатюка  
вул. М. Кривоноса, 2, Тернопіль, 46027

<sup>2</sup>Львівський національний університет імені Івана Франка  
вул. Грушевського, 4, Львів, 79005  
e-mail: kryganovska@chem-bio.com.ua

## **АНАЛІЗ ДИНАМІКИ НАРОДЖЕННЯ ДІТЕЙ З АУТОСОМНИМИ ТРИСОМІЯМИ ПО ХМЕЛЬНИЦЬКІЙ ОБЛАСТІ**

Стаття присвячена динаміці народження дітей з трисоміями за 21, 18 та 13 парю аутосом у Хмельницькій області протягом 2017–2021 років. Проведений аналіз показав, що за п'ять років в області народилося 50475 немовлят. Проте щороку спостерігалось зниження народжуваності у середньому на 705 дітей, а частота новонароджених із синдромом Дауна, Едвардса і Патау коливалася у межах 0,10–0,13 %. За досліджуваний період народилося 45 дітей з синдромом Дауна, у яких згідно із цитологічними обстеженнями виявлено повну трисомію (39 дітей, 87 %), мозаїчну форму (4 дитини, 9 %), транслокаційну форму (2 дитини, 4 %); 12 дітей із синдромом Едвардса, у яких діагностували повну трисомію (9 дітей, 67 %) та мозаїчну форму (3 дитини, 33 %); 2 дітей із синдромом Патау, що мали повну трисомію. Проаналізувавши амбулаторні дані хворих пацієнтів щодо розподілу батьків пробандів за віком, встановлено, що основна частина (38 породіль, 64 %) припадає на батьків, які не відносяться до групи ризику за віком щодо народження дитини із трисомією.

*Ключові слова: аутосомні трисомії, коливання народжуваності немовлят, синдром Едвардса, синдром Дауна, синдром Патау.*

Здоров'я населення займає одне з перших місць у системі життєвих цінностей будь-якої держави і є невід'ємною умовою гармонійного розвитку людей і суспільства. У будь-якій країні світу народження дитини – найщасливіша подія у родині, але народження здорової

дитини в останні роки набуває все більшої актуальності. Діти є фундаментальним ресурсом держави і саме стан їхнього здоров'я визначає майбутнє суспільства [2].

Проблема збереження людського життя в складних сучасних демографічних умовах дедалі набуває ще більшої актуальності. Забруднення навколишнього середовища та загострення екологічної ситуації, незбалансоване харчування і недотримання здорового способу життя, накопичення спадкових дефектів та збільшення генетичного тягаря – все це негативно впливає і руйнує генофонд України, що, із свого боку, призводить до неухильного зростання ранньої дитячої смертності та народження дітей-інвалідів [7].

Основною причиною цього є вроджені вади й спадкові захворювання. Згідно з даними експертів ВООЗ у 42–65 новонароджених із тисячі виявляють генні хвороби, 25–35 дітей мають вроджені вади розвитку, 9–12 страждають на хвороби зі спадковою схильністю. Генетичні порушення спричинюють 40–70 % мимовільних викиднів, 60–70 % зачать закінчуються загибеллю зародка, близько половини яких зумовлені хромосомними аномаліями. У матеріалі спонтанного абортів часто знаходять поліплоїдію (20 %), моносомію X (20 %), повні трисомії за аутосомами (50 %), інші хромосомні і геномні мутації – у 10 % випадків [6].

Однією з найбільш актуальних проблем сучасної медичної генетики є визначення етіології і патогенезу спадкових захворювань. Патогенез хромосомних захворювань дуже складний, оскільки залежить від порушення експресії великої кількості генів, залучених у хромосомну мутацію. Клінічно хромосомні хвороби виявляються синдромами множинних вроджених вад розвитку. Практично всі вони формуються до моменту народження [4, 5]. Найбільш добре вивченими трисоміями за аутосомами є синдроми Дауна, Едвардса і Патау.

Метою роботи було провести аналіз динаміки народження дітей та вивчити особливості віку матерів новонароджених немовлят із синдромами Дауна, Едвардса, Патау у Хмельницькій області за 2017–2021 рр.

#### Матеріали та методи досліджень

Аналіз статистичних даних новонароджених за період 2017–2021 рр. здійснювали на основі даних Головного статистичного управління у Хмельницькій області, співпраці з медико-генетичною консультацією КП «Хмельницький міський перинатальний центр» та ознайомлення з амбулаторними картками пацієнтів, які народилися з синдромами Дауна, Едвардса та Патау, для вивчення клінічного стану хворих дітей і перебігу вагітності у їхніх матерів.

#### Результати досліджень та їх обговорення

У Хмельницькій області станом на 1 січня 2022 року орієнтовно проживав 1 мільйон 227 тисяч громадян. В обласному центрі (м. Хмельницький) мешкало 274 тисячі 452 людини. За період з 2017 по 2021 рр. в області народилося 50475 дітей (табл. 1), з них – 26032 хлопчики (52 %) та 24443 дівчинки (48 %). Проте щороку спостерігалось зниження народжуваності: у 2018 р. – на 785, у 2019 р. – на 759, у 2020 р. – на 245 і у 2021 р. – на 1033 дитини.

Таблиця 1

Зміна кількості новонароджених немовлят та дітей з трисоміями у Хмельницькій області  
упродовж 2017–2021 рр.

Рік	Живонароджених	Стать		Кількість дітей з трисомією	Загальна частота дітей з трисоміями, %
		♂	♀		
2017	11483	5784	5699	15	0,13
2018	10698	5530	5168	11	0,1
2019	9939	5154	4785	12	0,1
2020	9694	5072	4622	12	0,12
2021	8661	4492	4169	9	0,1

За таких умов кількість народжених дітей з трисоміями 21-ї, 18-ї та 13-ї пари змінюється не в значних межах, що підтверджує загальна частота народження дітей з трисоміями, яка в середньому становила 0,1 % серед живонароджених (рис. 1).



Рис. 1. Загальна кількість живонароджених дітей та частота дітей з трисоміями у Хмельницькій області за 2017–2021 рр.

*Синдром Дауна* – це трисомія за 21-ю парою аутосом. Синдром виникає через порушення процесу розходження хромосом при утворенні гамет, у результаті чого дитина отримує від матері (у 90 % випадків) або від батька (у 10 % випадків) зайву 21-у хромосому. У більшості хворих із синдромом Дауна є три 21-і хромосоми замість двох; у 5–8 % випадків аномалія пов’язана з наявністю не цілої зайвої хромосоми, а її фрагментів [8, 10].

Частота патології серед новонароджених дітей складає 1:700 – 1:800. Співвідношення хлопчиків до дівчаток 1:1. Основними фенотиповими змінами синдрому є 25 ознак [1, 3], а найбільш типові – монголоїдний розріз очей, широкий ніс, напіввідкритий рот, косоокість. Відповідно до механізму виникнення генетичного порушення розрізняють такі варіанти хвороби: у 94 % випадків виявляється повна трисомія; у 2 % – мозаїчна форма синдрому; у 3–4 % – транслокаційна форма [4, 8].

У період 2017–2021 рр. у Хмельницькій області народилося 45 дітей з синдромом Дауна, з них 21 дівчинка та 24 хлопчики (табл. 2).

Таблиця 2

Динаміка появи синдрому Дауна серед новонароджених дітей у Хмельницькій області упродовж 2017–2021 рр.

Рік	Всього народилося дітей	Народилося із синдромом Дауна	Доношені	Недоношені	Померло у лікарні	Частота народження дітей з синдромом Дауна	
						%	1 : X
2017	11483	11	9	2	0	0,096	1:1044
2018	10698	8	6	2	1	0,075*	1:1337
2019	9939	9	7	2	1	0,091*	1:1104
2020	9694	9	8	1	1	0,093	1:1077
2021	8661	8	6	2	0	0,092	1:1082

Народження хворих із синдромом Дауна у середньому становило 9 немовлят на рік. В основному (75–89 %) вони народжувалися доношеними.

За даними цитогенетичного аналізу у 39 дітей (87 %) виявлена повна трисомія, у 4 – мозаїчна форма (9 %), у 2 (4 %) – транслокаційна форма (у дівчинки була діагностована робертсонівська транслокація на 22-у хромосому (каріотип 47,XX+21t(22,21)), у хлопчика – на 15-у хромосому (каріотип 47,XV+21t(15,21))). Така ж транслокація була виявлена і у матері пробанда. У пацієнтів із повною трисомією за 21-ю хромосоמוю одночасно зустрічалися 4 і

більше фенотипових ознак. Летальний ефект невисокий; причиною смерті найчастіше були вроджені вади серцево-судинної системи, важкі аномалії розвитку, пневмонії.

Аналіз віку матері новонароджених дітей показав, що він коливався у межах 26–37 років. У 13-ти породіль (29 %) вік перевищував 35 років, що свідчить про підвищення рівня генетичних аномалій із збільшенням віку і підтверджується літературними даними [3, 4]. При цьому у матерів зустрічалися хронічні серцево-судинні захворювання (80 %).

*Синдром Едвардса* майже у всіх випадках зумовлений простою трисомією за 18 хромосомою. В одному випадку з десяти трапляються і мозаїчні форми, транслокаційні форми – дуже рідко [3, 5, 9]. Новонароджені із синдромом Едвардса зустрічаються з частотою 1:7000, при цьому дівчатка народжуються утричі частіше, ніж хлопчики. Науковці висловлюють припущення про стабілізуючу дію X-хромосоми під час аберації 18-ї хромосоми, у той час як зиготи з трисомією 18 пари у чоловічому каріотипі елімінуються. Не виключено також, що яйцеклітини із зайвою 18-ю хромосомою частіше запліднюються сперматозоїдом з X-хромосомою [9, 10].

Для синдрому Едвардса описано більше 125 аномалій. Основні фенотипові ознаки: малий, здавлений з боків череп із низьким чолом, перенісся втиснене, ніс тонкий, вушні раковини розташовані низько і часто без мочок, рот малий, трикутної форми, пальці стиснуті в кулак, на ногах спостерігається синдактилія. Проте жодна з ознак не є патогномонічною для цього синдрому [1, 4, 8].

Під час цитогенетичного обстеження у 80 % випадків виявляють трисомію 18, а в 10 % хворих – мозаїцизм. Описано випадки подвійної анеуплоїдії типу 48, XXУ +18 за участю трисомного за хромосомою 18 клону. Транслокаційна форма вкрай рідкісна [5, 9, 10].

За досліджуваний період в області народилось 12 дітей із синдромом Едвардса, з них 4 хлопчики та 8 дівчаток (табл. 3). Незважаючи на тенденцією зниження рівня народжуваності дітей за період з 2017 по 2021 роки, кількість виявлення немовлят з цією патологією коливалась у межах 1–3 дитини, що у середньому склало 2,4 % хворих на рік.

Таблиця 3

Динаміка появи синдрому Едвардса серед новонароджених дітей у Хмельницькій області упродовж 2017–2021 рр.

Рік	Всього народилося дітей	Народилося із синдромом Едвардса	Доношені	Переношені	Померло у лікарні	Частота народження дітей із синдромом Едвардса	
						%	1 : X
2017	11483	3	1	2	2	0,026	1:3828
2018	10698	3	0	3	2	0,028	1:3566
2019	9939	2	0	2	1	0,020	1:4970
2020	9694	3	1	2	1	0,031	1:3231
2021	8661	1	0	1	1	0,012	1:8661

У 9 немовлят цитогенетично було підтверджено повну трисомію за 18-ю хромосомою, у 3 – мозаїчну форму. Новонароджених із частковою трисомією виявлено не було. Серед народжених дітей були нормально доношені та переношені, а також зафіксовано летальні випадки. Причиною смерті найчастіше були вродженні вади серцево-судинної системи, важкі аномалії розвитку.

З амбулаторних карток хворих було встановлено, що вік матері хворих дітей коливався з 28 до 41 років. Із усіх породіль у 5-ти вік становив 35 і більше років, що й могло стати причиною народження дітей із синдромом Едвардса, у однієї жінки цитогенетично було виявлено каріотип 47,XX,+18, 1 пацієнтка зловживала алкоголем. У 5-ти пацієнток ймовірну причину народження дитини з синдромом Едвардса встановити не вдалося.

*Синдром Патау* – важке спадкове хромосомне захворювання, при якому у пацієнта наявна додаткова копія 13 хромосоми. Це найбільш важка форма з усіх хромосомних аномалій. Частота синдрому Патау серед новонароджених коливається від 1:5000 до 1:29000 (співвідношення статей 1:1). Діти народжуються доношеними, у термін, але з маленькою вагою

– близько 2500 г. Пологи часто ускладнюються асфіксією новонароджених. Прогноз до життя несприятливий [1, 3, 8, 9]. Додаткова 13 хромосома викликає важкі вроджені вади: мікроцефалія, аномальний розвиток кісток лицьового та мозкового відділів черепа, можлива відсутність очного яблука, розщелина піднебіння і верхньої губи, очі вузькі, низькорозташовані деформовані вухні раковини тощо [1, 4, 5, 8].

Упродовж 2017–2021 рр. у Хмельницькій області народилося 2 дітей з синдромом Патау (1 хлопчик у 2017 році і 1 дівчинка у 2019 році), у яких методом цитогенетичного дослідження була виявлена повна трисомія. Діти народилися доношеними, з низькою масою тіла як для даного терміну гестації, з множинними вадами розвитку. У зв'язку з цим, вони прожили 12 та 31 год. відповідно. Проведені реанімаційні заходи ефекту не дали.

Проведений аналіз дозволяє припустити, що причиною народження пацієнтів із синдромом Патау міг бути вік матері (40 та 43 роки відповідно).

Таким чином, упродовж 2017–2021 рр. у Хмельницькій області народилося 45 дітей з синдромом Дауна, 12 дітей з синдромом Едвардса та 2 дітей з синдромом Патау (рис. 2).

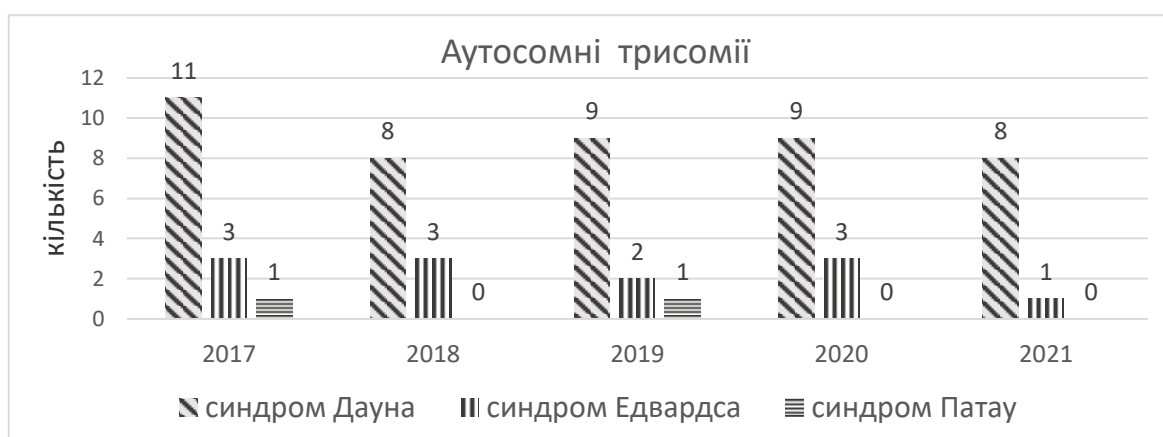


Рис. 2. Співвідношення новонароджених немовлят із синдромами Дауна, Едвардса і Патау в Хмельницькій області протягом 2017–2021 рр.

## Висновки

Отже, у Хмельницькій області протягом 2017–2021 рр. частота народження дітей з синдромом Дауна становила 0,075 – 0,096 %, з синдромом Едвардса дорівнювала 0,012–0,031 %, а дітей з синдромом Патау – 0,01 % і статистично не відрізняється від літературних даних [4, 6, 8, 10]. Загальновідомим є те, що основною причиною появи трисомій у дітей є вік матері. Проаналізувавши амбулаторні дані хворих пацієнтів щодо розподілу батьків пробандів за віком, виявлено, що основна частина (38 породіль, 64 %) припадає на батьків, які не відносяться до групи ризику за віком щодо народження дитини з трисомією. Таким чином, у групу ризику щодо народження дитини з трисомією може увійти жінка будь-якого віку. Це вказує на необхідність проведення медико-генетичного консультування та пренатального скринінгу кожної вагітної в I триместрі вагітності. Також із метою проведення подальшого ефективного медико-генетичного консультування сімей, у яких раніше вже народжувалися діти з трисомією, необхідною складовою діагностичного обстеження є цитогенетичне обстеження батьків пробанда.

1. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. К. : Здоров'я, 2001. 136 с.
2. Верховна Рада України. Законодавство України. Основи законодавства України про охорону здоров'я. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/2801-12#Text> (дата звернення: 19.12.2020).
3. Генетична медицина / Запорожан В. М. та ін.; за ред. В. М. Запорожана. Одеса : Одес. держ. мед. ун-т, 2008. 432 с.
4. Запорожан В. М., Сердюк А. М., Бажора Ю. І. Спадкові захворювання і вроджені вади розвитку в перинатологічній практиці. Київ : Здоров'я, 1997. 360 с.

5. Процюк О. В., Линчак О. В., Поканевич Т. М. Поширеність хромосомних аномалій серед живо- та мертвонароджених в Україні. *Акушерство. Гінекологія. Генетика*. 2017. Т. 3, № 3. С. 37–41.
6. Шевчук Т. Я., Коржик О. В., Коцан І. Я. Сучасні проблеми спадковості: конспект лекцій. Луцьк : ПП Іванюк В. П., 2020. 126 с.
7. Щоб дитина народилася здоровою. Актуальні аспекти пренатальної діагностики. URL: <https://health-ua.com/article/17645-shob-ditina-narodilasya-zdorovoyuaktualn-aspekti-prenatalno-dagnostiki> (дата звернення: 25.12.2022).
8. De Souza E., Halliday J., Chan A. et al. Recurrence risks for trisomies 13, 18, and 21 // *Am. J. Med. Genet.* 2009. Vol. 12. P. 2716–2722. DOI: 10.1002/ajmg.a.33099.
9. Goel N., Morris J. K., Tucker D. et al. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. *Am. J. Med. Genet A.* 2019. Vol. 179, 12. P. 2382–2392. URL: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61365> (Last accessed: 24.01.2023).
10. Mendoza C. J. Z, Gonzaga-Jauregui C. Genomic disorders in the genomics era. *Genomics of Rare Diseases*. 2021. P. 35–59. URL: <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-820140-4.00004-1> (Last accessed: 24.01.2023).

## References

1. Buzhiiivska T. I. *Osnovy medychnoi henetyky*. Kyiv : Zdorovia, 2001. 136 s. [in Ukrainian]
2. Verkhovna Rada Ukrainy. *Zakonodavstvo Ukrainy. Osnovy zakonodavstva Ukrainy pro okhoronu zdorovia*. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/2801-12#Text> (data zvernennia: 19.12.2020). [in Ukrainian]
3. *Henetychna medytsyna / Zaporozhan V. M. ta in.; za red. V. M. Zaporozhana*. Odesa : Odes. derzh. med. un-t, 2008. 432 s. [in Ukrainian]
4. Zaporozhan V. M., Serdiuk A. M., Bazhora Yu. I. *Spadkovi zakhvoriuvannia i pryrodzheni vady rozvytku v perynatolohichnii praktysi*. Kyiv : Zdorovia, 1997. 360 s. [in Ukrainian]
5. Protsiuk O. V., Lynchak O. V., Pokanievych T. M. *Poshyrenist khromosomnykh anomalii sered zhyvo- ta mertvonarodzhenykh v Ukraini. Akusherstvo. Hinekolohiia. Henetyka*. 2017. Т. 3, No 3. S. 37–41. [in Ukrainian]
6. Shevchuk T. Ya., Korzhyk O. V., Kotsan I. Ya. *Cuchasni problemy spadkovosti: konspekt leksii*. Lutsk : PP Ivaniuk V. P., 2020. 126 s. [in Ukrainian]
7. Shchob dytyna narodylasia zdorovoiu. Aktualni aspekty prenatalnoi diahnostryky. URL: <https://health-ua.com/article/17645-shob-ditina-narodilasya-zdorovoyuaktualn-aspekti-prenatalno-dagnostiki> (data zvernennia: 25.12.2022). [in Ukrainian]
8. De Souza E., Halliday J., Chan A. et al. Recurrence risks for trisomies 13, 18, and 21 // *Am. J. Med. Genet.* 2009. Vol. 12. P. 2716–2722. DOI: 10.1002/ajmg.a.33099.
9. Goel N., Morris J. K., Tucker D. et al. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. *Am. J. Med. Genet A.* 2019. Vol. 179, 12. P. 2382–2392. URL: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61365> (Last accessed: 24.01.2023).
10. Mendoza C. J. Z, Gonzaga-Jauregui C. Genomic disorders in the genomics era. *Genomics of Rare Diseases*. 2021. P. 35–59. URL: <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-820140-4.00004-1> (Last accessed: 24.01.2023).

<sup>1</sup>M. A. Kryzhanovska, <sup>1</sup>O. Yu. Maiorova, <sup>2</sup>N. Ia. Holub

<sup>1</sup>Volodymyr Hnatiuk Ternopil National Pedagogical University, Ukraine

<sup>2</sup>Ivan Franko National University of Lviv, Ukraine

## ANALYSIS OF THE DYNAMICS OF THE CHILDREN BIRTH WITH AUTOSOMIC TRISOMY IN THE KHMELNYTSKYI REGION

In the face of challenging modern demographic conditions, the imperative of preserving human life is becoming increasingly urgent. Environmental pollution, a deteriorating ecological landscape, imbalanced nutrition, unhealthy lifestyles, the accumulation of hereditary defects, and a rising genetic burden collectively exert adverse effects on Ukraine's gene pool. This unfortunate scenario contributes to the increased rate of early child mortality and the birth of children with disabilities [7].

The objective of this study was to analyze the trends in child births with Down, Edwards, and Patau syndromes while investigating the influence of maternal age on the incidence of these genetic anomalies in the Khmelnytskyi region from 2017 to 2021.

We conducted an analysis of statistical data pertaining to newborns, utilizing information from the Main Statistical Office in the Khmelnytskyi region. This investigation was undertaken in collaboration with the medical and genetic consultation department of the KP "Khmelnytskyi City

Perinatal Center." It involved a comprehensive review of outpatient records for patients born with Down, Edwards, and Patau syndromes, aimed at understanding the clinical condition of the infants and the course of pregnancy in their mothers.

The analysis revealed that a total of 50,475 babies were born in the region over the course of five years. However, an annual decrease in the birth rate was observed, with an average reduction of 705 children per year. The incidence rate of newborns with Down syndrome, Edwards syndrome, and Patau syndrome ranged from 0.10% to 0.13%. During the research period, 45 children with Down syndrome were born in the Khmelnytskyi region. Cytogenetic analysis indicated that 39 of these children (87 %) had a complete trisomy, 4 had a mosaic form (9 %), and 2 (4 %) had a translocation form. Children with complete trisomy exhibited four or more phenotypic features simultaneously. In the region, 12 children were born with Edwards syndrome, including 9 with complete trisomy and 3 with a mosaic form. No newborns were identified with partial trisomy. Cases included both full-term and premature births, as well as instances of infant mortality. Two children with Patau syndrome were born (1 boy in 2017 and 1 girl in 2019), both with complete trisomy. They were born full-term but with low birth weight and multiple developmental disabilities, with one child surviving for 12 hours and the other for 31 hours.

Upon analyzing the age of the parents of the probands, it was discovered that the majority (38 mothers, 64 %) were not within the age risk group for having a child with trisomy. This suggests that women of any age can be at risk of having a child with trisomy. Thus, there is a clear need for medical-genetic counseling and prenatal screening for every pregnant woman during the first trimester of pregnancy.

*Key words: autosomal trisomy, fluctuations in the birth rate of infants, Edwards syndrome, Down syndrome, Patau syndrome.*

Надійшла 05.03.2023.

УДК 636.2;575.113.2(477)

doi: 10.25128/2078-2357.23.1-2.7

Н. Б. МОХНАЧОВА

Інститут розведення і генетики тварин імені М. В. Зубця НААН  
вул. Погребняка 1, с. Чубинське, Бориспільський район, Київська область, 08321  
e-mail: nataliia.mokhnachova82@gmail.com

## **ПОРОДНІ ОСОБЛИВОСТІ АЛЕЛЬНОГО ПРОФІЛЮ ГЕНІВ *PIT1* ТА *GH* УКРАЇНСЬКОЇ АБОРИГЕННОЇ ЛЕБЕДИНСЬКОЇ ПОРОДИ КОРІВ**

У статті представлені результати дослідження структурних генів у популяції української аборигенної лебединської породи корів, які асоціюються з молочною продуктивністю: *PIT1* (гіпофізарний фактор транскрипції) та *GH* (гормон росту). Ці гени є ключовими для розвитку великої рогатої худоби та їх продуктивності. Гіпофізарний фактор транскрипції є геном, який регулює вироблення гормону росту у корів, що впливає на їх ріст та розвиток м'язів. Ген гормону росту, зі свого боку, впливає на ріст скелету та м'язів, а також на молочну продуктивність та відкладення жиру у корів. Тому вивчення цих генів необхідне для покращення продуктивності ВРХ, розвитку генетичних технологій і розуміння впливу генетичних факторів на продуктивність тварин.

Усього було досліджено поліморфізм 2 генів (*PIT1* та *GH*). Для аналізу використали 32 зразки ДНК, виділеної із венозної крові корів лебединської породи за допомогою набору «ДНК Сорб-Б» (AmpliSens). Генотипування проводили, використовуючи аналіз поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів на основі полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР-ПДРФ). Для вивчення гена *PIT1* ампліфікований фрагмент 451 п.н. обробляли ферментом *HinfI*. Отримані