

РОЗДІЛ 5

ГЕНЕТИКА ТА БІОТЕХНОЛОГІЇ

УДК 616.-007-053.1

**АНАЛІЗ ВРОДЖЕНИХ ПАТОЛОГІЙ У
НОВОНАРОДЖЕНИХ М. ТЕРНОПОЛЯ ТА
ТЕРНОПІЛЬСЬКІЙ ОБЛАСТІ**

Ільчишин М., Крижановська М.

Тернопільський національний педагогічний університет
імені Володимира Гнатюка

E-mail: ilchushunmari@gmail.com

Генетичні аномалії – це порушення у структурі або функції генів чи хромосом, які призводять до різноманітних патологій, аномалій розвитку або спадкових захворювань. Вони можуть виникати внаслідок змін у ДНК або порушень у кількості чи структурі хромосом. Також можуть бути вродженими (з моменту народження) або виникати внаслідок змін у генетичному матеріалі впродовж життя [1, 4].

Слід розрізняти терміни «спадкові» та «вроджені» захворювання, «спадкові» та «сімейні» захворювання. Вроджені хвороби – це хвороби, які проявляються з момент народження. До них відносяться як спадкові хвороби, і неспадкові. Наприклад, неспадковими є вроджені вади розвитку, які сформувалися під дією тератогенних факторів, а також уроджені інфекції. З іншого боку, не всі спадкові хвороби є вродженими. Частина з них проявляється вперше у дитячому, підлітковому, зрілому і навіть старечому віку [5].

Усю спадкові патології можна поділити на такі групи:

1. Генні хвороби – хвороби, викликані генними мутаціями (галактоземія, фенілкетонурія, гемофілія, албінізм, хвороба Гірке, Гоше, Німанна- Піка, Тея- Сакса, муковісцидоз та ін.).

2. Геномні хвороби – обумовлені зміною числа хромосом (синдроми Клайнфельтира, Дауна, Патау, Едвардса, Тернера та ін.).

3. Хромосомні хвороби – виникають через структурні зміни

в хромосомі (синдром “котячого крику”, Вольфа – Гіршгорна)

4. Мультифакторіальні захворювання - це змінений генотип особи і різних факторів навколишнього середовища (цукровий діабет, клишоногість, гіпертонічна хвороба, шизофренія, заяча губа та ін).

5. Хвороби, зумовлені генетичною несумісністю матері та плода (наприклад, гемолітична хвороба новонароджених, обумовлена несумісністю матері та плода за резус-фактором, антигенами груп крові АВ0 та іншим груповим антигенам).

6. Генетичні хвороби соматичних клітин – хвороби, зумовлені соматичними мутаціями (пухлини, деякі спорадичні випадки вроджених вад розвитку) [2, 3].

Вроджені вади розвитку (ВВР) залишаються однією з провідних причин дитячої захворюваності, інвалідизації та смертності в усьому світі. За даними ВООЗ, щороку приблизно 6% усіх новонароджених мають ту чи іншу форму вродженої патології. Значна частка таких станів обумовлена генетичними або тератогенними чинниками, а їх виявлення на ранніх етапах дозволяє оптимізувати як лікувальні, так і профілактичні заходи. У контексті регіональної медицини особливої уваги потребує аналіз статистичних показників ВВР на місцевому рівні, що дозволяє визначити характерні тенденції та окреслити напрямки підвищення ефективності медико-генетичної допомоги населенню..

Мета. провести аналіз частоти та структури вроджених вад розвитку серед новонароджених у місті Тернопіль у 2023–2024 роках, з урахуванням змін динаміки показників та виявлення провідних форм патології.

Матеріали та методи. У процесі роботи використано статистичний аналіз медичних звітів, описовий метод, порівняльний аналіз, метод узагальнення, а також систематизацію даних згідно з класифікацією вроджених вад.

Основні результати. У 2023 році в місті Тернопіль народилося 5398 дитини, з яких вроджених вад розвитку 1,15% від загальної кількості. У 2024 році зареєстровано 4960 новонароджених, з яких ВВР 0,8%. Спостерігається зниження як абсолютної кількості народжених, так і питомої ваги новонароджених із вродженими вадами.

У 2023 році найбільшу частку становили:

- Вади серцево-судинної системи – 0,33%
- Аномалії шлунково-кишкового тракту та черевної стінки – 0,19%
- Вроджені вади обличчя – 0,19%
- Патології сечостатевої системи – 0,16%
- Хромосомні порушення – 0,04%
- У 2024 році структура змінилася:
- Хромосомні патології – 0,21%
- Патології ЦНС – 0,15%
- Вади ШКТ – 0,15%
- Сечостатеві аномалії – 0,10%
- Серцево-судинні вади – 0,07%
- Виявлені зміни можуть бути пов'язані з кількома чинниками:
- Змінами у віковому складі вагітних (зростання частки жінок віком понад 35 років).
- Впливом зовнішніх тератогенних факторів (екологічна ситуація, інфекції, медикаменти).
- Покращенням або зниженням рівня діагностики на пренатальному етапі.
- Удосконаленням методів обліку та реєстрації ВВР у пологових стаціонарах.

Висновок. Глибоке розуміння причин і механізмів виникнення генетичних аномалій є надзвичайно важливим для медицини. Воно дозволяє вдосконалювати методи діагностики, розробляти ефективні підходи до лікування та створювати превентивні програми, спрямовані на зменшення впливу негативних факторів. Підвищення обізнаності суспільства про вплив способу життя, екології та генетичних ризиків допомагає знизити частоту таких патологій, що сприяє зміцненню здоров'я майбутніх поколінь.

Проведений аналіз засвідчив помірне зниження частоти ВВР серед новонароджених у м. Тернополі та Тернопільській області у 2024 році порівняно з 2023 роком. Водночас було зафіксовано зсув у структурі вроджених аномалій з переважанням хромосомних патологій. Отримані результати

підтверджують необхідність подальшого моніторингу та впровадження ефективних програм пренатального скринінгу й консультативної генетики для зниження ризику народження дітей із тяжкими вадами розвитку.

Список літератури

1. Antsaklis P., Daskalakis G. Prenatal screening and diagnosis in modern obstetrics. *Hippokratia*. 2020;24(1):7,13.
2. Milunsky A. *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention and Treatment*. Wiley-Blackwell, 2015. 1456 p.
3. Белобров В. О., Горелов М. М., Седляр І. А. Медична генетика: підручник. Вінниця: Нова книга, 2018.
4. Гнатейко О. З., Ковальчук Л. В. Основи медичної генетики та генетичного консультування. Львів: ЛНМУ, 2016.
5. Ємец Ю. В., Остапченко Л. І. Генетика людини: навчальний посібник. Київ: Наук. думка, 2019.

УДК [581.165+582.998]:[60+602.7]

**АДАПТИВНІ МОДИФІКАЦІЇ РОСЛИН ВИДІВ РОДУ
CARLINA L. ЗА РІЗНИХ УМОВ РОСТУ *IN VITRO* ТА
*IN SITU***

Колісник Х. М.¹, Грицак Л. Р.¹, Бойко Д. А.², Дробик Н. М.¹

¹Тернопільський національний педагогічний університет імені Володимира Гнатюка

²Львівський національний університет ветеринарної медицини та біотехнологій імені С.З. Ґжицького (Північний кампус)

E-mail: kolisnikhristina32@gmail.com

Сучасні тенденції розвитку фармацевтичної галузі супроводжуються посиленням попиту на екологічно чисту рослинну сировину. Однак, глобальні кліматичні зміни ускладнюють збереження генофонду цінних рослин як джерела сировини для медицини та фармацевтичної промисловості.

До таких цінних лікарських рослин, яким необхідна охорона на території України, відносяться види роду *Carlina* L., зокрема, відкасник татарниколистий (*Carlina onopordifolia* Besser ex Szafer, Kulcz. et Pawłm) і відкасник осотоподібний