**Скварська Олена Олександрівна. Клініко-генетичні особливості дітей, які народилися в сім'ях учасників ліквідації наслідків аварії на ЧАЕС : Дис... канд. наук: 14.02.01 – 2004**

|  |  |
| --- | --- |
| |  | | --- | | **Скварська О.О. Клініко-генетичні особливості дітей, які народилися в сім’ях учасників ліквідації наслідків аварії на ЧАЕС.-** Рукопис.  Дисертація на здобуття наукового ступеня кандидата медичних наук за спеціальністю 03.00.15.- генетика (медичні науки). Інститут гігієни та медичної екології ім. О.М.Марзеєва АМН України, Київ, 2004. | |
| |  | | --- | | В дисертації здійснено теоретичне узагальнення і нове вирішення наукового завдання – визначення наслідків опромінення батьків для їх дітей на підставі встановлення клінічних, фенотипичних, цитогенетичних і молекулярно-генетичних особливостей пробандів при застосуванні сімейного підходу. Вдосконалено систему профілактичних заходів щодо мінімізації негативних ефектів.  1. Діти контрольної групи, які народилися після аварії на Чорнобильській АЕС (пробанди), за рівнем здоров’я та кількістю малих аномалій розвитку не відрізняються від дітей контрольної та основної груп, які народилися до аварії (сибсів). Серед них, як і серед сибсів контрольної і основної груп, питома вага дітей, які мають хронічні захворювання, не перевищує однієї третини.  2. Пробанди основної групи відрізняються від своїх сибсів і сибсів та пробандів контрольної групи: питома вага пробандів основної групи з хронічною соматичною патологією дорівнює 64,7 % (сибсів –35,4 %). Доля практично здорових серед дітей, які були зачаті у найближчий термін після припинення контакту батька з радіаційним чинником, не перевищує 1,8 %.  3. Вплив несприятливих медико-біологічних факторів на плід погіршує адаптаційні можливості організму дитини не тільки у ранньому віці, але і на наступних етапах постнатального онтогенезу, сприяє зростанню частоти виникнення функціональних порушень різних органів і систем з наступним розвитком хронічної соматичної патології. Поєднаний вплив антенатальних факторів ризику на плід та опромінення батька до зачаття підвищує частоту реалізації мультифакторіальної патології у пробанда.  4. Опромінення батька до зачаття дитини призводить до формування у пробанда морфогенетичних варіантів, які характеризуються наявністю множиних дизморфій у поєднанні з комплексом сполучнотканинних дисплазій. Вірогідність вірного розпізнавання дорівнює 0,8030.  5. Частота аберацій хромосом у пробандів основної групи вище (4,15±0,03 %), ніж у сибсів (2,81±0,04 %) за рахунок збільшення кількості стабільних аберацій. Рівень аберацій хроматидного типу у пробандів (0,96±0,13 %) не перевищує показники сибсів (0,93±0,14 %).  6. Встановлено збільшення варіабельності мікросателітасоційованих послідовностей ДНК (у 5,6 рази) у дітей, які народилися після аварії у сім’ях учасників ліквідації наслідків аварії на ЧАЕС.  7. Діти, які народилися від батьків-учасників ліквідації наслідків аварії на ЧАЕС, відносяться до групи мутаційного ризику, потребують підвищеної уваги та удосконалення системи диспансерного нагляду, яка передбачає проведення периконцепційної підготовки з виключенням керованих факторів ризику та консультації генетика в критичні періоди антенатального і постнатального розвитку дитини. | |