

В планах НДІ Телемедицини ОНМедУ на 2021 рік відповідно до заявок кафедр на проведення молекулярно-генетичних досліджень в рамках дисертаційних робіт і запланованих НДР, після проведеного тендеру на закупівлю реактивів починається дослідження в декількох напрямках.

**НДР «Особливості патогенетичних і клінічних патернів та оптимізація комплексного лікування пацієнтів молодого віку з артеріальною гіпертензією із супутнім ожирінням».**

На теперішній час накопичені дані поширеності в різних популяційних середовищах поліморфізму генів-кандидатів артеріальної гіпертензії (АГ), які контролюють синтез гормональних, рецепторних та ефекторних молекул, що відповідають за розвиток АГ. Для розробки нового підходу до стратифікації серцево-судинного ризику та прогнозування пацієнтів молодого віку з артеріальною гіпертензією за рахунок застосування генетичної прогностичної шкали на основі дослідження генетичних патернів у молодих гіпертензивних пацієнтів буде досліджена низка поліморфізму генів-кандидатів:

Гену білка аддуцину ADD1:G1378T (генотипи GG, GT, TT);

Гену білка ангіотензиногену AGT:T704C (генотипи TT, TC, CC);

Гену білка ангіотензиногену AGT:C521T (генотипи CC, CT, TT);

I/D гену ангіотензинконвертуючого ферменту ACE (генотипи II, ID, DD);

Гену рецептора до ангіотензиногену I типу AGTR1:A1166C (генотипи AA, AC, CC);

Гену рецептора до ангіотензиногену II типу AGTR2:G1675A (генотипи GG, GA, AA);

Гену альдостеронсинтази CYP11B2:C(-344)T (генотипи CC, CT, TT);

Гену гуанін нуклеотидзв'язуючого білка бета-3 GNB3:C825T (генотипи CC, CT, TT);

Гену ендотеліальної NO-синтази NOS3:T(-786)C (генотипи TT, TC, CC);

Гену ендотеліальної NO-синтази NOS3:G894T (генотипи GG, GT, TT).

**НДР «Удосконалення лікування та реабілітації хворих на артеріальну гіпертензію з супутньою патологією, які перенесли Covid-19».**

Клінічний перебіг та прогноз хворих на АГ у значній мірі залежить не тільки від антигіпертензивної терапії, але й від впливу супутніх захворювань. Зокрема, хронічне обструктивне захворювання легень (ХОЗЛ) рідко призводить до смерті, пацієнти часто помирають від причин, які пов'язані з ускладненнями з боку серцево-судинної системи.

Мета дослідження. Підвищити ефективність лікування та реабілітації хворих на АГ з супутньою патологією які перенесли Covid-19. Молекулярно-

генетичне дослідження буде спрямоване на поліморфізм генів AGT-6, AGT-704.

**НДР «Використання цитологічних і молекулярно-генетичних методів дослідження опорно-рухового апарату у при професійному відборі працівників транспорту та море-господарського комплексу».**

Травми, остеопороз і інші захворювання опорно-рухового апарату (ОРА) на протязі багатьох років залишаються головною причиною (понад 50% всіх випадків) стійкої втрати професійної придатності і смерті робітників флоту і море-господарського комплексу, але вони не можуть бути визначені за допомогою морально застарілих і малоефективних методів, яким все ще віддають перевагу під час проведення медичних оглядів кандидатів у моряки. Бурхливе поширення молекулярно-генетичних досліджень, відповідного обладнання і спеціалістів, яке сталось в наслідок епідемії COVID-19, у тому числі, у межах центрів медичної допомоги морякам, зумовлює вимоги до наукового обґрунтування використання технологій, якими вони фактично володіють.

Мета роботи. Оцінити можливість використання сучасних цитологічних і молекулярно-генетичних методів дослідження опорно-рухового апарату у працівників транспорту та море-господарського комплексу для доклінічного виявлення, диференційної діагностики і контролю результатів лікування професійно обумовленої патології, яка протікає на фоні структурно-функціональних змін кісткової тканини, на підставі чого визначити межі їх застосування при проведенні медичного відбору працівників, експертизи працездатності і розрахунку ризику розвитку патологічних станів, які можуть призвести до виробничого травматизму або інших тяжких наслідків для здоров'я працюючих або виникнення аварійної ситуації на виробництві.

Задачі дослідження, що потребують використання потужностей НДІ Телемедицини ОНМедУ - розробити сучасну методику дослідження стану ОРА з залученням методів проточної цитометрії і ПЦР-діагностики; визначення у досліджуваних зразках поліморфізму гену рецептору до віт. ДЗ методом ПЛР діагностики.

**НДР «Оптимізація ведення дітей з ендокринною патологією та соматичними захворюваннями в системі первинної педіатричної допомоги на основі моніторингу показників психофізичного розвитку, психоемоційного стану та якості життя».**

Цукровий діабет, ожиріння, недоношеність і дефіцит гормону росту характеризуються високою поширеністю, тяжкістю клінічних проявів і

ускладнень і тому залишаються в центрі уваги роботи по удосконаленню системи охорони здоров'я дитячого населення України та всього світу. Дані захворювання є однією з причин порушення якості життя дітей (молодшого і старшого віку), а також призводять до ранньої інвалідизації пацієнтів. Актуальним напрямом досліджень є зіставлення особливостей генетичного поліморфізму дітей з цукровим діабетом, ожирінням, недоношеністю і дефіцитом гормону росту з результатами моніторингу показників психофізичного розвитку, психоемоційного стану та якості життя.

Пропонується дослідження рівня 25-гідроксівітаміна D, 25- (ОН) з визначенням поліморфізму гена рецептора до вітаміну D3, який за даними сучасних джерел, може бути маркером важкості перебігу цукрового діабету I й II типу, а також ймовірності виникнення ожиріння, у дітей. Визначаючи рівень 25-гідроксівітаміна D, 25- (ОН), можна визначити групи дітей з більшою схильністю розвитку таких гострих ускладнень як: діабетичний кетоацидоз, гіпоглікемія і схильність до зайвої маси тіла, при його дефіциті. Планується визначити генетичний поліморфізм гену рецептора до вітаміну D3 VDR (omnim entry 601769) та взаємозв'язок рівня 25-гідроксівітаміна D, 25- (ОН), в крові пацієнта і порівняти його зі зміною рівня HbA1c при його дефіциті. Контроль рівня 25-гідроксівітаміна D, 25- (ОН) в крові, з подальшою його корекцією може знизити частоту виникнення як гострих, так і хронічних ускладнень у дітей з цукровим діабетом I і II типу, а також частоту виникнення схильності до ожиріння.

Очікується отримання нових даних щодо генетичного поліморфізму генів недоношених новонароджених TLR2 (T-16934A, RS4696480, Arg753Gln, RS5743708) і TLR4 (Thr399Ile, RS4986791) і особливостей їх імунного статусу, що може сприяти підвищенню ефективності ведення передчасно народжених дітей. Вивчення генетичного поліморфізму генів GHR- exon 3, -202 A/C — IGFBP3, SOCS2 (rs3782415) дає можливість прогнозування ростової відповіді дитини на замісну терапію і складати основу індивідуалізації ведення дітей з дефіцитом гормону росту.