

МОНІТОРИНГ ГЕНЕТИЧНО ОБУМОВЛЕНИХ ВАД РОЗИТКУ ДІТЕЙ НА ЗАКАРПАТТІ

Кресей Т.В., Шімоняк Р.Р., Іванина О.В.

*ДВНЗ «Ужгородський національний університет», біологічний факультет
вул. А. Волошина, 32, м. Ужгород, Закарпатська область, Україна*

За даними ВООЗ, щорічно 5-8% немовлят народжуються з різними вродженими чи спадковими дефектами. Близько 40% ранньої дитячої смертності частково або повністю обумовлено спадковою патологією. При цьому частка важких форм у структурі спадкових хвороб становить приблизно 2%. Зростає внесок спадкової патології до структури причин дитячої інвалідності і захворюваності серед дітей.

Міжнародна класифікація хвороб (МКХ-10) трактує вроджені вади розвитку як цілий ряд порушень розвитку: хромосомні аберації, спадкові порушення обміну,

внутрішньоутробні інфекції з ураженням плода, внутрішньоутробна затримка розвитку, розумова відсталість, вроджені імунологічні порушення і вроджені пухлини, а також вроджені вади розвитку, які являють собою стійкі структурні або морфологічні дефекти органу або його частини, що виникають внутрішньоутробно і порушують функцію цього органу.

На генетичну структуру людських популяцій має вплив ряду факторів: мутаційний процес, природний добір, міграція населення, метисація, дрейф генів і т.д. На спектр і поширення спадкових захворювань впливають зміни таких показників, як рівень кровної спорідненості, густина населення, інтенсивність і напрями міграції, система шлюбів, склад сім'ї тощо. Моніторинг частоти вроджених вад розвитку є актуальним. Нами досліджено частоту деяких вроджених патологій на території Закарпаття.

Відмічаємо, що показник частоти ВВР на Закарпатті в діапазоні з 2010 по 2020 роки не змінюється в значній мірі, тобто є стабільним. Порівнюючи його з середнім показником по Україні, видно, що на Закарпатті частота вроджених вад розвитку, майже, в два з половиною рази менша. Цей результат, можна пояснити недостатнім рівнем пренатальної діагностики.

Отримані результати показують, що в Закарпатській області частота вроджених патологій розвитку є нижчою, ніж їх поширення в деяких інших областях, так званого, Західного регіону України (Івано-Франківська, Львівська, Чернівецька, Тернопільська).

Кількісно на Закарпатті упродовж 2021 року найбільш часто зустрічалися вроджені патології кістково-м'язової, статевої, кровоносної систем людини.

Для своєчасної діагностики та запобігання поширення ВВР актуальним є навчання і профілактична робота серед потенційних батьків, проведення прекоцепційного генетичного консультування, повне охоплення пренатальним скринінгом вагітних і активна діяльність етичних комісій дозволять знизити частоту народжень дітей з ВВР. Одночасно генетичні дослідження на етапі планування вагітності є дієвим інструментом у виявленні людей, схильних до ризику розвитку порушень здоров'я та народження хворих дітей.

ЕФЕКТ «ШУМУ» – ЧИ ОБ'ЄКТИВНИМИ Є ОСОБИСТІ СУДЖЕННЯ ВИКЛАДАЧА ПРИ ОЦІНЮВАННІ РІВНЯ ЗНАТЬ СТУДЕНТА?

¹Куртяк М.Ф., ²Куртяк Ф.Ф.

¹Національний медичний університет імені О.О. Богомольця
бульвар Тараса Шевченка, 13, м. Київ, Україна

²ДВНЗ «Ужгородський національний університет», біологічний факультет
вул. А. Волошина, 32, м. Ужгород, Закарпатська область, Україна

Сторонні впливи на наші судження у багатьох галузях, від медицини до криміналістики, від економічного прогнозування до юриспруденції, доволі добре описані (*Daniel Kahneman Olivier, Sibony Cass, R. Sunstein NOISE A Flaw in Human Judgment. – William Collins, 2021 – 373 p.*), проте рівень впливу суб'єктивних суджень особистості – «шуму» – в освіті залишається «*terra incognita*».

З метою аналізу впливу суб'єктивних суджень особистості в освіті нами було розроблено онлайн-тестування, що передбачало оцінку одинадцяти ідентичних відповідей «студента» на однакові запитання. У опитуванні взяло участь 98 респондентів із усієї України (від вчителів біології у школі до професорів ВНЗ). Вік опитуваних коливався від 29 до 60 років (у середньому 38,2 років), з досвідом