Козейчук П.О., Самченко К.В., Огнєва Л.Г.

Харківський національний медичний університет

СУЧАСНИЙ ПОГЛЯД НА ВИВЧЕННЯ ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ

Хромосомні хвороби - це спадкові хвороби, які обумовлені зміною структури або числа хромосом. До них відносяться мутації геномів або структурних змін окремих хромосом. хромосомні аномалії виникають в організмі в результаті мутацій в статевих клітинах одного з батьків. Хромосомні аномалії часто викликають порушення генетичного балансу, роботи генів і регуляції, зіставлені в процесі еволюції кожного виду. Патологічні ефекти хромосомних і геномних мутацій проявляються на кожній стадії онтогенезу, в тому числі на рівні гамет, так само впливаючи на їх формування (особливо у чоловіків). Незважаючи на гідну вивченість клініки і цитогенетики хромосомних хвороб, їх патогенез навіть в загальних рисах ще неясний. Не розроблена загальна схема розвитку складних патологічних процесів, обумовлених хромосомними аномаліями і призводять до появи складних фенотипів хромосомних хвороб.

На сьогодні,частота хромосомних аномалій становить 6-8 на 1000 новонароджених. У загальній групі недоношених дітей хромосомна патологія становить близько 3-5%. Причинними факторами хромосомних хвороб є всі види хромосомних мутацій, а саме делеція, дуплікація, інверсія, транслокація, тощо. До факторів, що сприяють виникненню хромосомних аномалій, відносять іонізуючу радіацію, вплив деяких хімічних речовин, важкі інфекції, інтоксикації. Одним із зовнішніх факторів є вік батьків: у матерів і батьків більш старшого віку частіше народжуються діти з порушеннями каріотипу. Важливу роль у виникненні хромосомних аномалій грає збалансоване носігельство порушень хромосомного набору. Повні форми хромосомних синдромів виникають в результаті впливу шкідливих факторів на статеві клітини в мейозі, в той час як при мозаїчних формах негативні події відбуваються протягом внутрішньоутробного життя плода в мітозі (Ворсанова С.Г. та ін., 1999).

Трисомія 13, що також називається синдромом Патау, є хромосомним станом, пов'язаним з важкою інтелектуальною недостатністю та фізичними аномаліями в багатьох частинах тіла. Особам з трисомією часто є дефекти серця, порушення мозку або спинного мозку, дуже маленькі або погано розвинені очі (мікрофтальмія), додаткові пальці або пальці, відкриття в губі (розщеплена губа), з отвором або без нього на даху рот (розщелина піднебіння) і слабкий м'язовий тонус (гіпотонія). Через наявність декількох небезпечних для життя захворювань, багато дітей з трисомією 13 вмирають протягом перших днів або тижнів життя. Тільки п'ять відсотків до 10 відсотків дітей із цією умовою живуть минулими своїм першим роком. Трисомія 13 хромосоми виникає приблизно в 1 з 16 000 новонароджених. Незважаючи на те, що жінки будь-якого віку можуть мати дитину зі синдромом Патау, шанс на народження дитини з цим станом збільшується, коли жінка стає старше.

Трисомія 18 хромосоми, також називається синдромом Едвардса, є хромосомним станом, пов'язаним з аномаліями в багатьох частинах тіла. Фізичні особи з синдромом Едвардса часто мають повільний ріст до народження (внутрішньоутробне уповільнення росту) та низьку вагу при народженні. Вражені люди можуть мати дефекти серця та аномалії інших органів, які розвиваються до народження. Інші особливості трисомії 18 хромосоми включають малу, неправильну форму голови; маленька щелепа і рот; і стиснуті кулаки з перекриваючими пальцями. Через наявність декількох небезпечних для життя захворювань, багато людей з трисомією 18 хромосоми вмирають до народження або протягом першого місяця. П'ять-десять відсотків дітей із цим станом живуть минулими роками, і ці діти часто страждають важкою інтелектуальною недостатністю. Трисомія 18 хромосоми зустрічається приблизно в 1 з 5000 уроджених дітей; цей діагноз виявляється частіше під час вагітності, проте багато плодів не виживають до терміну пологів.

Синдром «котячого крику» є генетичним станом. Синдром делеції короткого плеча 5 хромосоми - це рідкісна стадія, що зустрічається лише в 1 з 20 000 до 1 у 50 000 новонароджених, згідно з посиланням на Genetics Home. Але це один з найбільш поширених синдромів, спричинених хромосомним вадами. Для немовлят з цим синдромом мають характерний крик, який звучить як мяукання кішки. Синдром більш помітний у період дитячого віку, однак його стає важко діагностувати після досягнення 2 і більше рочків. Більшість фатальних ускладнень виникають до першого дня народження дитини. Діти, які досягли 1 року життя, зазвичай матимуть нормальну тривалість життя. Але дитина, швидше за все, матиме фізичні чи освітні ускладнення протягом усього життя. У більшості випадків делеція хромосоми відбувається тоді, коли батьківський біометеріал або яйцеклітина все ще розвивається. Це означає, що дитина розвиває синдром, коли відбувається запліднення. Відповідно до Orphanet Journal Of Rare Diseases, вада хромосом походить від матеріалу батька ( 80 % випадків). Близько 90% вважаються випадковими мутаціями.