

СБАЛАНСИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ В СЕМЬЯХ С НАРУШЕНИЕМ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ

Бугаева Е. В., Ткачева Т. М., Иванова И. Б., Дворниченко Н. С., Рубинская Н. В., Квитчатая Н. Н.

*Харьковский национальный медицинский университет,
Харьковский специализированный медико-генетический центр,
Харьков, Украина, e-mail: tgc@ukr.net*

Введение. В современном медико-генетическом консультировании значительное место занимает обследование супружеских пар с репродуктивными потерями. Генетические причины играют большую роль при невынашивании беременности. Примерно у 3-5 % супругов с привычным невынашиванием беременности обнаруживаются хромосомные аномалии, самыми частыми из которых являются сбалансированные реципрокные транслокации или робертсоновские транслокации.

Реципрокная транслокация не проявляется у носителя фенотипически, так как при этом сохраняется баланс генов. При потере двумя акроцентрическими хромосомами коротких плеч и соединении их центромерами может образовываться одна метацентрическая хромосома. Такие транслокации называются робертсоновскими.

Материалы и методы исследований. Цитогенетическое исследование проводилось методом культивирования лимфоцитов периферической крови *in vitro* по стандартным методикам.

Результаты исследований и их обсуждение. Проведен сравнительный анализ сомато-генетического, клинико-генеалогического и цитогенетического обследования 10 супружеских пар, обратившихся в ХСМГЦ за последние 5 лет с репродуктивными потерями.

У всех мужчин из обследуемых пар был обнаружен кариотип 45,XY,der(13;14)(q10;q10), у двух из которых в генетическом анамнезе был поставлен диагноз бесплодие I (мужской фактор). У двух других мужчин с таким же кариотипом был диагноз при обращении хромосомная патология у первого ребенка и множественные врожденные пороки развития у ребенка. У женщин из анализируемой группы были различные варианты робертсоновских транслокаций, у всех был диагноз при направлении невынашивание беременности. У женщины из супружеской пары с кариотипом 45,XX,der(14;14)(q10;q10) в анамнезе наблюдалось 5 самопроизвольных аборт. У пациентки с кариотипом 45,XX,der(14;21)(q10;q10) в анамнезе было рождение ребенка с болезнью Дауна.

Предполагают, что у пациентов с транслокациями возрастает вероятность рождения детей с хромосомной патологией, моногенными заболеваниями, врожденными пороками развития, а также с болезнями геномного импринтинга. Носители структурно аномальных хромосом, в частности робертсоновских транслокаций, являются группой повышенного риска возникновения однородительских дисомий, которые являются одним из проявлений геномного импринтинга и определяются как дифференциальное выражение генов на основе их родительского происхождения.

Выводы. Наши результаты согласуются с уже имеющимися данными о значимости робертсоновских транслокаций в репродуктивных потерях у супружеских пар. Полученные данные подтверждают необходимость проведения каждой супружеской паре с нарушением репродуктивной функции и бесплодием медико-генетического консультирования с обязательным цитогенетическим обследованием.

ДОСВІД ПОПУЛЯЦІЙНОГО МОНІТОРИНГУ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ЗА МІЖНАРОДНИМИ СТАНДАРТАМИ У ТРЬОХ ОБЛАСТЯХ УКРАЇНИ

Вертелецький В.⁽¹⁾, Євтушок Л.^(1,2), Зимак-Закутня Н.^(2,3), Калінка С.^(1,4), Сосинюк З.^(1,2)

⁽¹⁾ Міжнародний благодійний фонд «ОМНІ-мережа для дітей», м. Рівне, Україна

⁽²⁾ Рівненський обласний клінічний лікувально-діагностичний центр імені Віктора Поліщука, м. Рівне, Україна

⁽³⁾ Хмельницький міський перинатальний центр, м. Хмельницький, Україна

⁽⁴⁾ Волинське обласне дитяче територіальне медичне об'єднання, м. Луцьк.

Вступ. Вроджені вади розвитку (ВВР) є однією з головних причин малюкової смертності, захворюваності та інвалідності, а тому суттєво впливають на стан здоров'я населення. Системи популяційного моніторингу ВВР відіграють важливу роль у зборі даних про ВВР, а також надають можливість здійснювати науковий аналіз і оцінювати ефективність методів опіки та запобігання.

Мета. Визначити популяційні частоти ВВР. Створити мережу для співпраці та інфраструктуру з метою досліджень причин виникнення ВВР, впровадження профілактичних ініціатив, лікування дітей і опіки їх родин.

Матеріали і методи. Для реалізації поставлених завдань було обрано три основні стратегії:

1) стажування лікарів (насамперед, медичних генетиків, неонатологів) та англомовних інформаційних спеціалістів;

2) створення ресурсних інформаційних ОМНІ- центрів з особливою увагою до електронних джерел інформації і телекомунікації, україномовної сторінки в IBIS – Міжнародних інформаційних системах з вроджених вад розвитку (<http://www.ibis-birthdefects.org/start/ukrainian/index.htm>);

3) підтримка партнерства на національному і міжнародному рівнях. Об'єм даних про ВВР, які збираються, відповідає вимогам МОЗ України, а також Міжнародної Палати Систем Моніторингу і Досліджень ВВР (ICBDSR), Європейської організації систем моніторингу ВВР – ЄВРОКАТ (EUROCAT), Спільної Ініціативи з Дослідження Порушень Фетального Алкогольного Спектру (CIFASD).

Результати та їх обговорення. У співпраці з МБФ «ОМНІ- мережа для дітей» та міжнародними партнерами у Волинській, Рівненській і Хмельницькій областях створено популяційні реєстри новонароджених дітей і системи активного популяційного моніторингу ВВР за міжнародними стандартами, які не тільки є важливим джерелом даних в системі МОЗ України, але й додають українські дані до світових систем, відкриваючи шляхи для участі у міжнародних дослідницьких проектах. Збір та аналіз даних, що проводиться за методологією ЄВРОКАТ та ICBDSR дозволяє контролювати їх повноту і якість, відслідковувати частоти ВВР та часові тренди, а також знаходити контрасти в їх пропорціях. Завдяки успішному впровадженню активного популяційного моніторингу «Україна: Програма запобігання ВВР ОМНІ- мережі» стала членом цих організацій.

Впровадження в Україні активного популяційного моніторингу ВВР за міжнародними стандартами, на нашу думку, є успішним. У процесі моніторингу створюються ресурси для кращого розуміння причин виникнення ВВР в Україні і, відповідно, здійснення більш ефективної профілактики та реалізації наукових проектів і досліджень.

Висновки. Отримані результати свідчать про важливість продовження, поглиблення і вдосконалення моніторингу ВВР. У процесі моніторингу лікарі – неонатологи, медичні генетики відіграють провідну роль, яка полягає у поєднанні раннього виявлення ВВР, пре- і постнатальної медичної опіки та профілактики.