ОДЕССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ

МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

Р Е Ф Е Р А Т

на тему

Х Р О М О С О М Н Ы Е

# А Б Е Р Р А Ц И И

ВЫПОЛНИЛ:

СТУДЕНТ 6 ГР. 4 К.

МЕД. ФАКУЛЬТЕТА

АРТЕМЕНКО А. В.

## ОДЕССА - 1998

По современным данным, 25% всех аномалий развития плода возникает из-за генетических нарушений; остальные 75% классифицируются как неясной этиологии (65%), и вследствие вредного воздействия экзогенных и эндогенных факторов на плод (10%). Одним из видов генетических нарушений являются хромосомные аберрации.

Хромосомные аберрации представляют собой один из видов мутации, при котором нарушается структура хромосом и/или изменяется их количество. При изменении структуры хромосом могут происходить: делеция, дупликация, транслокация по различным типам, инверсия. Изменения количества носят название полиплоидии, анеуплоидии и их частичных видов. При возникновении хромосомных аберраций в процессе эмбриогенеза наблюдается патология развития различных органов и систем, большинство из которых не совместимо с жизнью. Степень антенатальных нарушений зависит от того, какие хромосомы повреждены, и от характера их повреждения. При аутосомных аберрациях наиболее заметной особенностью фенотипа является очень частое совпадение многих признаков и симптомов. Основные признаки:

1. общие - низкий вес при рождении, резкая задержка развития, умственная отсталость (обычно тяжелая), низкий рост;
2. голова и лицо - микроцефалия, неполная оссификация, микрогнатия, аномальное расположение глаз, «дизморфическое лицо», низко расположенные и деформированные ушные раковины;
3. конечности - аномальный дерматоглифический рисунок;
4. внутренние органы - врожденный порок сердца и/или крупных сосудов, пороки развития мозга, пороки развития мочеполовой системы.

При многих, хотя и не при всех хромосомных аберрациях, кроме этих пороков развития находят более или менее специфичные. При какой-то специфической аберрации формируется специфический комплекс данных патологических признаков. Наиболее распространенной аномалией со стороны аутосом является *синдром Дауна*, представляющий собой трисомию по 21-ой хромосоме. Эта аномалия регистрируется сразу после рождения ребенка. Также встречается трисомия по 13-й хромосоме (*синдром Патау*), трисомия по 18-й хромосоме (*синдром Эдвардса*). *Синдром Клайнфельтера:* стандартный кариотип XXY, иногда встречаются другие кариотипы, возможен и мозаицизм. При этом наблюдается: высокий рост, недоразвитие половых органов, сниженный интеллект. *Синдром Шерешевского-Тернера*: стандартная форма имеет кариотип ХО, однако наблюдается много структурных вариаций и мозаицизм. Часто описываемыми симптомами являются общая задержка психического развития и инфантильность психики у взрослых. Характерным признаком является так называемая пространственная слепота. *Синдром утроенной Х-хромосомы:* интеллект значительно ниже среднего, высокий риск возникновения шизофрении. Частота появления ХХХ-кариотипа составляет примерно 1 на 1000 рождений. Необходимо также отметить, что для возникновения некоторых хромосомных аберраций имеют значение предрасполагающие факторы. Так, например, риск по синдрому Дауна у матерей в возрасте 35 лет составляет 1:400, к 40 годам он достигает 1:100, а к 44 годам - 1:40. Также, предыдущий ребенок с синдромом Дауна или трисомией по другой хромосоме несколько увеличивает риск повторного случая. Для матерей в возрасте до 35 лет риск около 1:250, а для тех, кому больше 35 лет - вдвое превышает риск, специфичный для возраста.

Около 15% всех беременностей у человека прерываются диагностированными спонтанными абортами, если аборт определять как прекращение беременности до 22-й недели (вес эмбриона 500 г и менее). Чаще всего выкидыши происходят в интервале между 8-й и 15-й неделями. Этот показатель снижается примерно до 5% в последнюю неделю беременности. Относительно низкая частота в первые недели беременности объясняется длительной задержкой аномального эмбриона в матке и тем, что такие ранние беременности часто не распознаются. Принимая 15% как частоту диагностируемых спонтанных абортов среди всех распознаваемых беременностей, антенатальная утрата зигот из-за хромосомных аберраций может быть оценена в 5-6%. Это почти в 10 раз больше, чем частота хромосомных аберраций среди живорожденных (0.5-0.6%). Кроме того, эти цифры не включают случаи утраты зигот перед имплантацией в матку. Очевидно, частота спонтанных абортов на самом деле выше. По литературным данным, абортируются около 60% всех зигот с трисомией по 21-й хромосоме. Механизм нарушений, вызываемых хромосомными аберрациями, по последним данным, обусловлен не наличием избыточной активности или дефекта отдельных генов, а главным образом, нарушениями регуляции активности генов во время эмбрионального развития.

В заключение следует отметить, что важную роль в обнаружении данных аномалий развития играет пренатальная диагностика. Чаще всего используется амниоцентез и ультразвуковое исследование. Пункция проводится на 15-17-й неделе беременности в сочетании с ультразвуковым исследованием. Также в настоящее время начинает использоваться исследование ворсинок хориона, которое можно проводить на 8-10-й неделе беременности, при этом тщательно исследуется проблема диагностических ошибок, обусловленных мозаицизмом по хромосомным аберрациям.