

*Мельникова Д. В.*

## **ХРОМОСОМНЫЕ АБЕРРАЦИИ СИНДРОМА КАБУКИ**

*Научный руководитель ассист. Белевцева С. И.*

*Кафедра гистологии, цитологии и эмбриологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Синдром Кабуки – редкое генетическое заболевание, механизм наследования которого остаётся до конца не изученным.

Главные клинические признаки, составляющие синдром Кабуки были описаны в 1981 году японскими учёными Niikawa N. и Kuroki Y. Синдром является очень редким и встречается с частотой 1-3 случая на 100000 новорожденных. В 1995 году впервые были описаны случаи синдрома Кабуки в Беларуси. Название заболевания связано с внешним сходством больных с загримированными актёрами театра Кабуки. Этиология синдрома до конца неизвестна. Большинство случаев – мутация de novo. Хромосомные aberrации – изменения структуры хромосом. Различают внутривхромосомные, межхромосомные и изохромосомные aberrации. Чаще всего к синдрому Кабуки приводят aberrации X-хромосомы, 2, 6, 16 и других хромосом. N. Niikawa, на основании изучения большой группы пациентов с синдромом Кабуки, предложил 5 основных признаков заболевания, а именно своеобразное лицо, скелетные аномалии, изменения дерматоглифики, интеллектуальный дефицит, постнатальная задержка роста. Данному заболеванию также присущи и многие другие аномалии. Не существует специфических генетических тестов для диагностики синдрома Кабуки, и данный диагноз устанавливается на основании клинических критериев. Лечение синдрома является симптоматическим.

Отсутствие качественной информации о синдроме Кабуки, приводит к запаздыванию с постановкой диагноза, отсутствию высоко технологичной медицинской помощи и трудностям для пациентов в получении лечения и ухода.