

Е.Ю. Карнеевич

ВИДЫ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ И ИХ ПРОЯВЛЕНИЙ

Научный руководитель: ст.препод. Е.Ил. Шепелевич

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Резюме: Проведен анализ частоты выявления Робертсоновских транслокаций среди жителей Гомельской области с 2010 года. Определена частота встречаемости данной транслокации по видам хромосом. На основании данного исследования выявлен наиболее распространенный вид Робертсоновской транслокации в популяции Гомельской области.

Ключевые слова: Робертсоновские транслокации, сбалансированный кариотип, акроцентрические хромосомы, гомологичные хромосомы, центрические слияния.

Resume: The frequency of detection of Robertson's translocations among the inhabitants of the Gomel region since 2010 was analyzed. The frequency of this translocation was determined by the types of chromosomes. Based on this study, the most common type of Robertson's translocation in the population of the Gomel region was identified.

Key words: Robertson's translocations, balanced karyotype, acrocentric chromosomes, homologous chromosomes, centric fusions.

Актуальность. Робертсоновские транслокации (РТ) – одни из наиболее часто встречающихся врожденных хромосомных аномалий у человека, при которых длинные плечи двух акроцентрических хромосом объединяются с образованием одной метацентрической. Частота носительства составляет около 1 случая на 1000 человек [6]. Наличие сбалансированной робертсоновской транслокации в кариотипе фенотипически не проявляется, однако у носителей увеличивается риск выкидышей, привычного невынашивания, рождения детей с несбалансированным кариотипом и множественными врожденными пороками развития (гидроцефалия, анофтальмия, дисплазия почек и др.). Особенно актуальной данная проблема является для жителей Гомельской области, среди которых наблюдается частое возникновение робертсоновских транслокаций, в том числе между гомологичными хромосомами.

Цель: изучить варианты робертсоновских транслокаций и их проявлений.

Задачи:

- 1) определить частоту встречаемости видов РТ среди жителей Гомельской области с 2010 года.
- 2) выяснить, какие робертсоновские транслокации представляет наибольшую опасность.
- 3) определить, какой вид РТ наиболее распространен в Гомельской области.

Материалы и методы. Практическая часть работы была выполнена на базе Гомельского медико-генетического центра. Были проанализированы семьи, в которых хотя бы один из членов является носителем РТ.

Результаты и их обсуждение. Робертсоновские транслокации (РТ), или центрические слияния (ЦС) – это сбалансированные перестройки, при которых происходит объединение в области центромер длинных плеч двух акроцентрических хромосом с образованием одной метацентрической. При условии, что РТ была сбалансированной, человека, который ее имеет, называют носителем центрического слияния. Короткие плечи акроцентрических хромосом содержит гены, которые многократно дублируются в кариотипе, поэтому их потеря неопасна. В настоящий

момент достоверно неизвестно, какие факторы окружающей среды, питания, образа жизни вызывают возникновение центрических слияний. У носителей Робертсоновской транслокации в мейозе транслоцированная хромосома и ее два нормальных гомолога формируют тривалент. В зависимости от типа сегрегации образуются 2 варианта сбалансированных гамет (одна с перестройкой и одна с нормальным набором хромосом) и 4 варианта несбалансированных гамет, которые представлены ниже. При центрическом слиянии гомологичных хромосом образуется лишь 2 типа гамет: несущих транслокацию, т.е. дисомных по aberrантным хромосомам, и нулисомных по этим хромосомам. Таким образом, при РТ гомологичных хромосом всегда будет наблюдаться трисомия по одной из них.

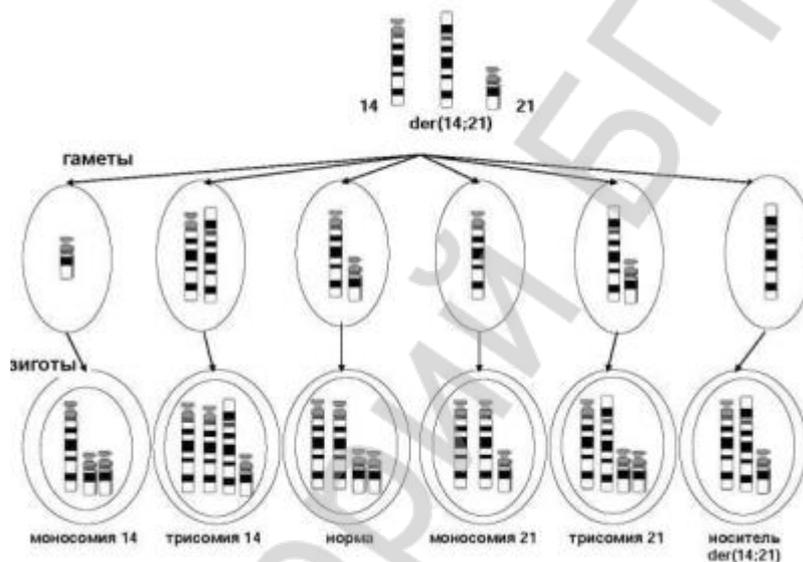


Рисунок 1 - Схема образования гамет у носителя сбалансированной робертсоновской транслокации

Существует несколько способов разделения центрических слияний на группы. Прежде всего, это разделение ЦС по группам хромосом: rob(D;D); rob(D;G); rob(G;G). Так, в данном исследовании 63,7% центрических слияний происходили между хромосомами группы D; 29,5% - группы D G; 6,863% - группы G.

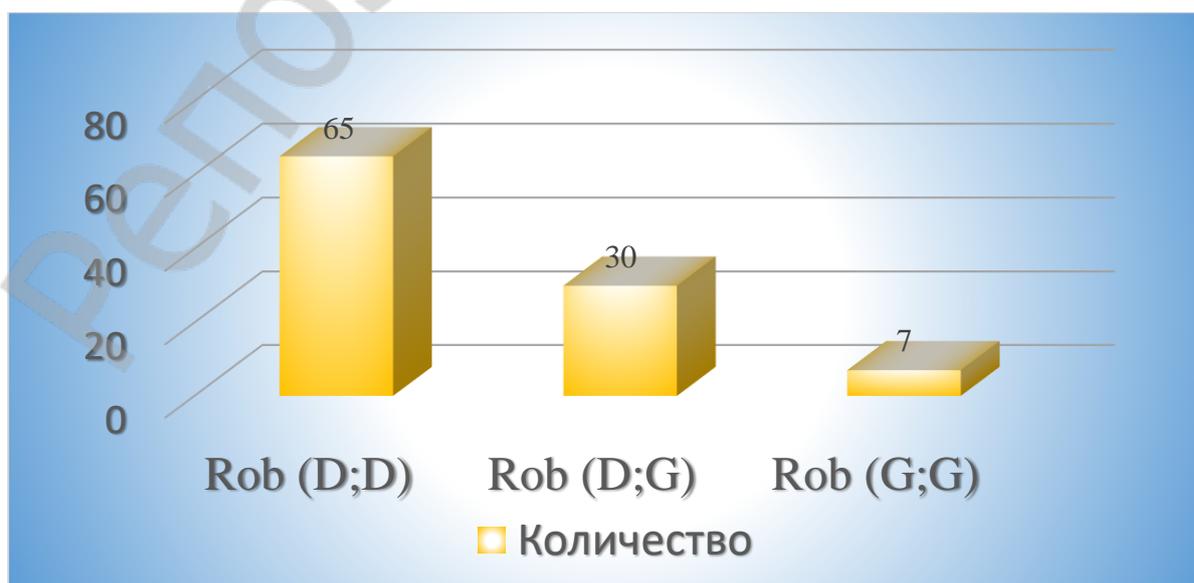


Рисунок 2 - Частота встречаемости РТ по группам хромосом

Также Робертсоновские транслокации классифицируют по номерам акроцентриков, между которыми произошла РТ. Следует отметить, что центрические слияния 13 и 14 хромосом считаются наиболее многочисленными. Так, в некоторых источниках отмечается, что частота его появления 1:1300 (75% от всех центрических слияний) [3,4]. Однако следует отметить, что существует риск развития у плода синдрома Патау .

Rob (14;21) является второй по численности группой ЦС (10% от всего количества по данным литературы)[4]. Данный вид центрического слияния является наиболее частой причиной возникновения у потомства транслокационной формы синдрома Дауна. Так, в 3,7% случаях синдром Дауна происходит вследствие транслокации; при этом rob (14;21) является наиболее частой причиной возникновения транслокационной формы.

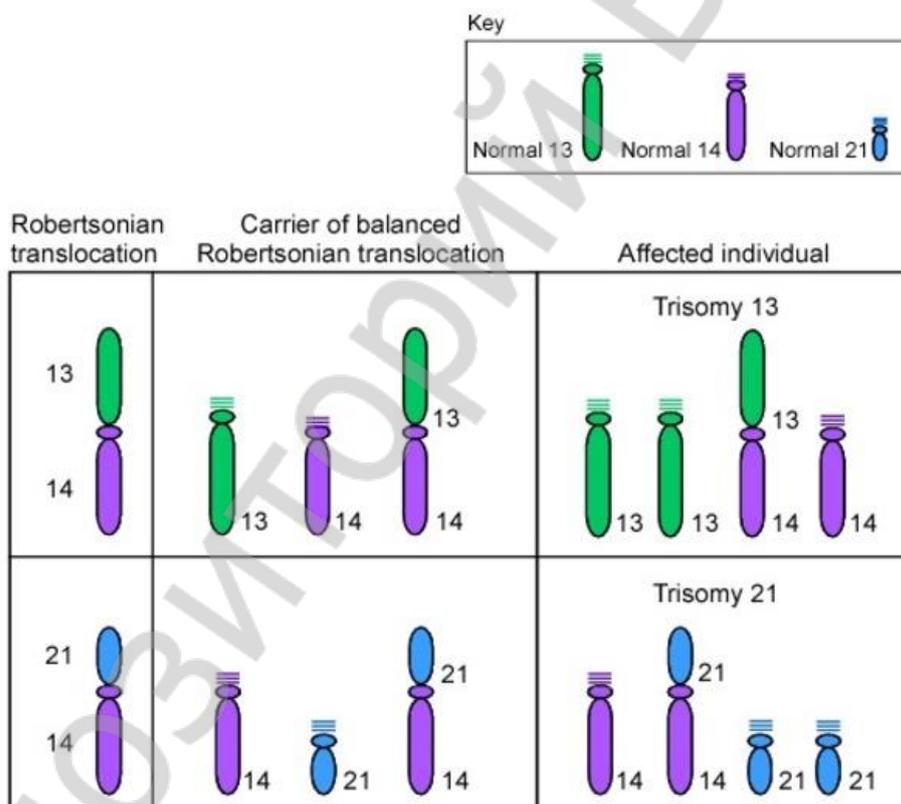


Рисунок 3 - Rob (14;21) и rob (13;14)

В ходе выполнения работы проведен анализ частоты встречаемости видов хромосом. Результаты представлены ниже (Рисунок 4).

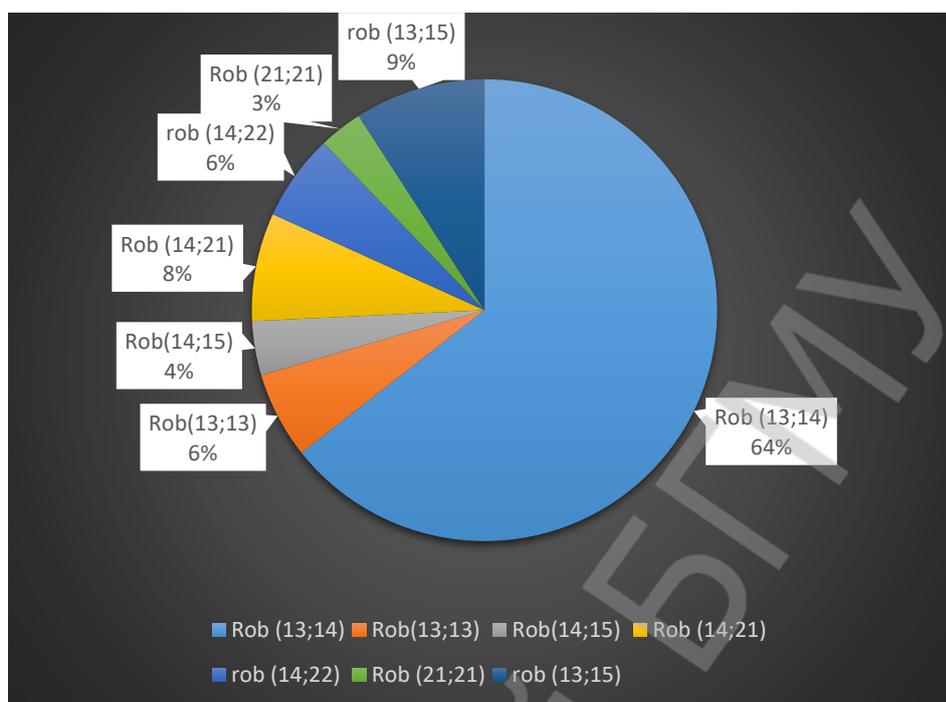


Рисунок 4 – Частота встречаемости различных видов РТ

Выводы:

1. В ходе исследования было установлено, что робертсоновские транслокации между 13 и 14 хромосомами являются наиболее распространенными (64%).
2. Центрические слияния гомологичных хромосом наиболее опасны.

E.Yu. Karnievich

KINDS OF ROBERTSONOV TRANSFLECTIONS AND THEIR MANIFESTATIONS

Tuor: st. prep. E.I. Shepelevich

Department of Biology

Belarusian State Medical University, Minsk

Литература

1. Баранов, В.С. Цитогенетика эмбрионального развития человека: научно-практические аспекты / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова. — СПб: Издательство Н-Л, 2007. — 640 с.
2. МакКонки, Э. Геном человека./Э.МакКонки. — М: Техносфера, 2011. — 288 с.
3. Ньюсбаум, Р.Л. Медицинская генетика / Р.Л. Ньюсбаум, Р.П. Мак-Инес, Х.Ф. Виллард, под ред. Н.П. Бочкова, изд. 7-е. — М.: ГЭОТАР-Медиа. — 2010. — 624 с.
4. Gersen, S.L. The principles of clinical cytogenetics/ S.L. Gersen, M.B. Keagle. — 2nd Edition: Humana Press Inc., 2005. — 596 p.
5. Shaffer, L. G. Molecular mechanisms for constitutional chromosomal rearrangements in humans/ Shaffer L. G., Lupski J. R // Annual review of genetics. — 2000. — Vol. 34. — P. 297—329.
5. Stene, J. Genetic risks of familial reciprocal and Robertsonian translocation carriers/ J. Stene, S. Stengel-Rutkowski // The cytogenetics of mammalian autosomal rearrangements / Daniel A. ed. — Alan R. Liss, New York, 1988. — P. 3-72.
7. Therman, E. The nonrandom participation of human acrocentric chromosomes in Robertsonian translocations/ E. Therman, B. Susman, C. Denniston // Ann. Hum. Genet. — 1989. — Vol. 53(Pt 1). — P. 49–65.