

Робертсоновские транслокации и их клинические проявления

Карнеевич Елена Юрьевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – Шепелевич Елена Ильинична,

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

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. Центрические слияния (ЦС) присутствуют у 0,1% от общей популяции и у 1% от популяции бесплодных. 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.), в том числе транслокационной формой синдрома Патау и болезнью Дауна. Особенно актуальной данная проблема является для жителей Гомельской области, среди которых наблюдается частое возникновение робертсоновских транслокаций, в том числе между гомологичными хромосомами.

Изучить варианты робертсоновских транслокаций, клинические проявления, частоту рождаемости детей с транслокационной формой синдрома Патау и болезни Дауна, частоту возникновения РТ среди жителей Гомельской области с 2000 года.

Практическая часть работы была выполнена на базе Гомельского медико-генетического центра. Были проанализированы семьи, в которых хотя бы один из членов является носителем РТ (49 семей: 102 кариотипа).

Проведен статистический анализ изученных кариотипов. Было выявлено следующая частота встречаемости групп робертсоновских транслокаций: rob (13;14) – 57,843%; rob (14;21) – 19,608%; rob (14;22) – 3,922%; rob (14;15) – 2,941%; rob (15;21) – 0,98%; rob (15;22) – 4,902%; rob (21;21) – 6,863%; rob (13;13) – 2,941%.

1. Исследования показали, что наибольшая частота встречаемости робертсоновских транслокаций наблюдается между 13 и 14 хромосомами (57,843%). 2. При РТ, в которую вовлечена 21 хромосома, в 12,745% случаях наблюдалась транслокационная форма синдрома Дауна. Из них 9,804% - это ЦС гомологичных хромосом. 3. В случае робертсоновских транслокаций, связанных с 13 хромосомой, транслокационная форма синдрома Патау составляет 6,863% (2,941% приходится на гомологичные РТ). 4. РТ, происходящие между гомологичными хромосомами наиболее опасны, т.к. в 100% случаях наблюдается несбалансированный кариотип.