

Карнеевич Е. Ю., Кутузова Н. В.

**РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ КАК ПРИЧИНА ВОЗНИКНОВЕНИЯ
ТРАНСЛОКАЦИОННЫХ ФОРМ СИНДРОМА ДАУНА И ПАТАУ**

Научный руководитель д-р. мед. наук, проф. Висмонт Ф. И.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Робертсоновские транслокации – часто встречающиеся врожденные хромосомные аномалии, при которых длинные плечи двух акроцентрических хромосом объединяются с образованием одной метацентрической. Робертсоновские транслокации имеет в кариотипе 0,1% населения, среди популяции бесплодных доля носителей достигает 1%. 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 синдрома Дауна. Данная проблема является чрезвычайно актуальной для жителей Гомельской области, среди которых наблюдается частое возникновение робертсоновских транслокаций и рождение детей с транслокационной формой синдрома Патау и Дауна, множественными врожденными пороками развития.

Цель: изучить частоту встречаемости различных видов робертсоновских транслокаций, а также их клинические проявления, частоту рождаемости детей с транслокационной формой синдрома Патау и синдрома Дауна среди жителей Гомельской области с 1995 года.

Материалы и методы. Практическая часть работы была выполнена на базе Гомельского медико-генетического центра. Были проанализированы истории болезней членов семей, в которых хотя бы один из них является носителем робертсоновской транслокации (70 семей: 140 кариотипов). Статистический анализ изученных кариотипов был осуществлён с использованием статистического модуля программы Microsoft Excel 2013.

Результаты и их обсуждение. В ходе исследования была выявлена следующая частота встречаемости групп робертсоновских транслокаций: rob (13;14) – 59,8%; rob (14;21) – 17,6%; rob (14;22) – 4,9%; rob (14;15) – 1,9%; rob (15;21) – 1%; rob (15;22) – 5%; rob (21;21) – 6,8%; rob (13;13) – 3%.

Выводы.

1. Наиболее распространенной робертсоновской транслокацией среди жителей Гомельской области является rob (13;14).

2. При робертсоновской транслокации, в которую вовлечена 21 хромосома, в 12,745% случаях наблюдалась транслокационная форма синдрома Дауна, из которых 9,804% - это робертсоновские транслокации между гомологичными хромосомами.

3. Частота возникновения транслокационной формы синдрома Патау составляет 6,863% (2,941% приходится на гомологичные робертсоновские транслокации).

4. Робертсоновские транслокации, происходящие между гомологичными хромосомами, наиболее опасны, так как в 100% случаях носитель имеет несбалансированный кариотип.