

*Карнеевич Е. Ю., Кутузова Н. В.*

**РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ КАК ПРИЧИНА ВОЗНИКНОВЕНИЯ  
ТРАНСЛОКАЦИОННЫХ ФОРМ СИНДРОМА ДАУНА И ПАТАУ  
СРЕДИ ЖИТЕЛЕЙ МИНСКОЙ И ГОМЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТЕЙ**

*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. 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, 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:** изучение и сравнение частоты встречаемости различных видов робертсоновских транс-локаций, а также их клинических проявлений, частоты рождаемости детей с транслокационной формой синдрома Патау и синдрома Дауна среди жителей Минской и Гомельской областей с 1998 года по 2018 год.

**Материалы и методы.** Практическая часть работы была выполнена на базе Гомельского медико-генетического центра и РНПЦ «Мать и дитя». Были проанализированы истории болезней членов семей, в которых хотя бы один из них является носителем робертсоновской транслокации (266 семей: 500 кариотипов). Статистический анализ данных 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 среди жителей Гомельской области: rob (13; 14) – 60,71%, rob (13; 15) – 8,57%, rob (14; 21) – 7,14%, rob (21; 21) – 2,86% и rob (14; 15) – 3,57%. Среди населения Минской области частота встречаемости групп робертсоновских транслокаций следующая: rob (13; 14) – 58,58%, rob (14; 21) – 19,19%, rob (15; 21) – 6,06%, rob (13; 13) – 0,51%, rob (14; 14) – 0,51%, rob (14; 20) – 0,51%.

**Выводы.**

1. Среди жителей как Минской, так и Гомельской областей наиболее распространённым видом РТ является rob (13; 14) – 58,58% и 60,71% соответственно.

2. Частота возникновения транслокационной формы синдрома Дауна при РТ, в которую вовлечена 21 хромосома, среди населения Минской области составляет 45%, из которых 33,3% – это РТ между гомологичными хромосомами, а среди населения Гомельской области – 12,75%, из которых 4,25% – это робертсоновские транслокации между гомологичными хромосомами.

3. Частота возникновения транслокационной формы синдрома Патау среди населения Минской области составляет 2,7%, а среди жителей Гомельской области – 9,8%.

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