

Цитогенетические исследования супружеских пар, имеющих детей с болезнью Дауна

Б.М. Карыпбаева

Cytogenetic studies of married couples having children with Down's disease

B.M. Karypbayeva

Киргизский государственный медицинский институт переподготовки и повышения квалификации, Бишкек, Киргизия

Цитогенетически обследованы 320 детей с болезнью Дауна и их родители. В 8,75% случаев у одного из супругов выявлены аномалии хромосом, в том числе экстремальные варианты акроцентрических хромосом (5%), перичентрические инверсии 9 хромосомы (2,1%), робертсоновские транслокации с участием 21 хромосомы (1,56%). Простая трисомия 21 хромосомы обнаружена у 87,19% детей, мозаичный вариант — у 8,13%, робертсоновские транслокации с участием 21 хромосомы — у 4,37%. У 1 (0,31%) ребенка выявлено сочетание трисомии хромосомы 21 с синдромом Клайнфельтера — 48,XXY +21.

Ключевые слова: дети, супружеские пары, аномалии хромосом, болезнь Дауна, транслокация, нарушения репродукции.

Three hundred and twenty children with Down's disease and their parents were cytogenetically studied. Chromosomal anomalies, including the extreme variants of acrocentric chromosomes (5%), pericentric inversions of chromosome 9 (2,1%), and Robertsonian translocations involving chromosome 21 (1.56%) were revealed in one of the couples in 8,75% of cases. Simple trisomy 21 was detected in 87,19% of the children, the mosaic variant was found in 8,13%, and Robertsonian translocations involving chromosome 21 was present in 4,37%. One (0,31%) child was found to have trisomy 21 concurrent with Klinefelter's syndrome — 48,XXY +21.

Key words: children, married couples, chromosomal anomalies, Down's disease, translocation, reproduction disorders.

Цитогенетическими методами обследованы 960 человек, в том числе 320 детей с болезнью Дауна и 640 их родителей (320 супружеских пар). Исследования осуществлены в Киргизском научно-исследовательском институте акушерства и педиатрии в период с 1979 по 2004 г.

В репродуктивном анамнезе у 320 супружеских пар была 1061 беременность. Из них 288 (27,14%) закончились самопроизвольным абортom, 453 (42,70%) — рождением здорового ребенка и 320 (30,16%) — рождением ребенка с болезнью Дауна. В среднем одна супружеская пара имела 3,3 беременности.

При цитогенетическом обследовании у 28 (8,75%) супругов были обнаружены аномалии хромосом. Из них в 16 (5%) случаях встречались экстремальные варианты акроцентрических хромосом, в 7 (2,1%) — перичентрические инверсии хромосомы 9 (p11;q13), в 5 (1,56%) — робертсоновские транслокации с участием хромосомы 21.

Отмечены гендерные различия. Женщины-носители хромосомных аномалий составили 64,29% (18 женщин), мужчины — 35,71% (10). Таким образом, носителей женщин было больше в 1,8 раза, чем носителей отцов. Экстремальные варианты акроцентрических хромосом были выявлены у 10 из 18 жен-

щин и у 6 из 10 мужчин, перичентрические инверсии хромосомы 9 (p11;q13) — у 4 женщин и у 3 мужчин, робертсоновские транслокации с участием хромосомы 21 — у 4 женщин и у 1 мужчины.

Из 320 детей с болезнью Дауна простая трисомия хромосомы 21 была обнаружена у 279 (87,19%), мозаичный вариант — у 26 (8,13%), робертсоновская транслокация с участием хромосомы 21 — у 14 (4,37%). У 1 (0,31%) ребенка выявлен вариант сочетания простой трисомии хромосомы 21 с синдромом Клайнфельтера 48,XXY +21.

Среди носителей транслокационных вариантов болезни Дауна мальчики составили 57,14% (8), девочки — 42,86% (6). В 5 наблюдениях эти варианты были унаследованы, в 9 — возникли спорадически (de novo). Наибольшее количество случаев составила транслокация t(21:22)+21, обнаруженная у 7 носителей. Транслокация t(14:21)+21 встречалась у 5 носителей, транслокация t(21:21)+21 — у 2.

Таким образом, исследование показало частую встречаемость самопроизвольных абортom в репродуктивном анамнезе супружеских пар, имевших детей с болезнью Дауна. Уточнена доля супругов с аномалиями хромосом (8,75%), причем носителей женщин выявлено в 1,8 раза больше, чем мужчин. Среди цитогенетических вариантов у детей с болезнью Дауна превалировала простая трисомия хромосомы 21. Среди транслокационных форм преобладали (64,29%) спорадические случаи.

© Б.М. Карыпбаева, 2009

Ros Vestn Perinatol Pediat 2009; 6:31

Адрес для корреспонденции: Карыпбаева Бибигуль Мырзакматовна — аспирант Киргизского государственного медицинского института переподготовки и повышения квалификации
720051 Киргизская Республика, г. Бишкек, ул. Салиева 145-53

Поступила 11.06.09