

# FUNCTIONAL INTERACTION OF MEDICAL AND SOCIAL SERVICES WITH THE PURPOSE OF IMPROVING MEDICAL-SOCIAL AID TO PENSIONERS OF CLOSED ADMINISTRATIVE-TERRITORIAL CONSTITUTION, WHICH WORKED UNDER SPECIAL PRODUCTION CONDITIONS

I.P. Artukhov, N.E. Trosheva, A.U. Sentchenko

(Krasnoyarsk State Medical Academy, Educational Scientific Medical Center)

In the article the authors performed the experience of interaction of medical and social services of Zelenogorsk closed administrative-territorial constitution (CATC) and electro-chemical plant (ECP) to provide with additional guarantee under rendering medical aid for the elderly and senile persons, who worked under special production conditions. The list of the elderly and senile persons was produced, where the medico-social features of mentioned person category were reflected. The authors carried out the work of determination of the need for medical and social aid to the elderly persons. To make better the quality of rendering medical aid to the elderly persons the authors worked out the program of voluntary medical insurance at the expense of deductions in the profit of ECP.

© ПОТАПОВА И.В., КАЛАШНИКОВА И.В., СМЕРНОВА Ю.В., ДУХОВНАЯ Е.Л., КУПЦЕВИЧ С.И.,  
БАРЫКОВА Д.М. –  
УДК 576.312.332

## ВЫЯВЛЕНИЕ АНОМАЛИЙ В СИСТЕМЕ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ И ЗНАЧЕНИЕ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА КАК СКРИНИРУЮЩЕГО МЕТОДА

И.В. Потапова, И.В. Калашникова, Ю.В. Смирнова, Е.Л. Духовная, С.И. Купцевич,  
Д.М. Барыкова.

(Иркутская государственная областная клиническая больница, глав. врач – к.м.н. П.Е. Дудин)

**Резюме.** Среди больных с хромосомными aberrациями, состоящих на учёте в медико-генетической консультации г.Иркутска, значительную часть составляют лица с синдромами, обусловленными дисбалансом в системе половых хромосом. В статье приводятся данные за десятилетний период работы и обсуждается актуальность применения метода исследования полового хроматина в практике клинициста/

Клинические синдромы, обусловленные аномалиями в системе половых хромосом, не проявляются грубыми пороками развития внутренних органов, практически не влияют на продолжительность жизни больных, интеллект чаще нормальный, лишь у части больных наблюдается резко выраженная олигофрения и часто диагностика этих синдромов осуществляется в период полового созревания. Основным проявлением дисбаланса половых хромосом являются нарушение строения и функции половых желез, что приводит в пубертатном периоде к задержке или отсутствию развития вторичных половых признаков. К этой группе относятся синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии X и Y.

Больные синдромом Шерешевского-Тернера имеют ярко выраженную клинику: небольшой

рост – до 145-150 см (96%), широкая грудная клетка (60%), кожные складки на шее (56%), X-образная деформация голеней, аномалии дерматоглифики (дистальное смещение ладонного трирадиуса), гипертелоризм сосков, “утопленные” ногтевые пластинки, половой инфантилизм (94%), первичная аменорея (96%) и бесплодие (99%).

Клиническая картина этого синдрома хорошо известна педиатрам, что позволило в ряде случаев (7-8%) установить диагноз в периоде новорожденности – в основном у больных с отёком нижних конечностей.

Всего в медико-генетической консультации (МГК) г.Иркутска наблюдается 52 больных с синдромом Шерешевского-Тернера. Как видно из таблицы 1, выявлены следующие цитогенетические варианты:

Таблица 1.

Цитогенетические варианты синдрома Шерешевского-Тернера

| Кол-во больных | Кариотипы больных с синдромом Шерешевского-Тернера |           |            |                |            |                 |            | Всего |
|----------------|----------------------------------------------------|-----------|------------|----------------|------------|-----------------|------------|-------|
|                | 45,X                                               | 46,Xi(Xq) | 46,XX/45,X | 46,XX/46Xi(Xq) | 45,X/46,Xy | 45,X/46,Xinv(y) | 46,Xdel(X) |       |
| n              | 30                                                 | 5         | 12         | 2              | 1          | 1               | 1          | 52    |
| %              | 57,69                                              | 9,62      | 23,08      | 3,85           | 1,92       | 1,92            | 1,92       | 100   |

Синдром Клайнфельтера в отличие от синдрома Шерешевского-Тернера чаще выявляется в периоде полового созревания или возрасте до 30 лет. Несмотря на большое количество обследованных мальчиков с различными вариантами гипогонадизма, в медико-генетической консультации наблюдается только 14 больных с синдромом Клайнфельтера, что не соответствует высокой популяционной частоте 1 на 1000 новорожденных мальчиков. Только двое больных в МГК выявлены в возрасте до трёх лет. Один из них, с синдромом полисомии X (кариотип 49,XXXXY), был диагностирован в период новорождённости.

Клиническая картина синдрома Клайнфельтера характеризуется нарушением телосложения: рост несколько выше среднего мужского роста в популяции, хотя у нас наблюдались низкорослые больные. Нижние конечности удлинённые, ширина таза преобладает над шириной плеч, для взрослых характерно евнухоидное телосложение с типичным распределением подкожно-жировой клетчатки (по женскому типу). Вторичное оволосение скудное или отсутствует, в 50% случаях отмечается гинекомастия. Отличительным признаком синдрома является склерозирование яичек, которое может начаться после двадцати лет. Интеллект нерезко снижен или нормален – так, два больных из 14, наблюдаемых в медико-генетической консультации, имеют высшее техническое образование. Нередко отмечаются нарушения в эмоционально-волевой сфере.

Цитогенетические варианты синдрома Клайнфельтера, выявленные в МГК, представлены в таблице 2.

Кроме этого выявлена редкая аномалия половых хромосом – синдром дубль XY (кариотип 48,XXYY).

В литературе имеются данные о высокой частоте синдрома полисомии X у женщин, сравнимой с частотой синдрома Клайнфельтера среди мальчиков. В нашей консультации за 10 лет работы таких больных не было выявлено.

На сегодняшний день существуют две точки зрения на использование метода исследования полового хроматина, как скринирующего метода для отбора больных на кариотипирование. Московская школа отрицает значение этого метода, а Санкт-Петербургская продолжает настаивать на сохранении метода исследования полового хроматина в арсенале клинициста.

Половой хроматин (X-хроматин, тельце Барра) представляет собой инактивированную X хромосому и определяется в соскобе буккального эпи-

телиа слизистой ротовой полости. У здоровых мужчин клеток с тельцем Барра от 0 до 4%, а у женщин 12% и более. Традиционно считается, что метод определения полового хроматина позволяет выявить всех больных с синдромами Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера, т.е. наиболее часто встречаемыми синдромами, обусловленными аномалиями в системе половых хромосом. При этом для женщин с синдромом Шерешевского-Тернера характерны низкие значения (менее 12%), а для мужчин с синдромом Клайнфельтера высокие (выше 4%) и, следовательно, метод может являться скринирующим. Но это справедливо только для синдрома Клайнфельтера, который в подавляющем большинстве обусловлен кариотипом 47,XXy, однако у 5-10% больных могут быть различные варианты мозаицизма с наличием клонов клеток с кариотипом 45,XO/47,XXy или 46,XY/47,XXy или 46,XX/47,XXy. В редких случаях обнаруживается полисомия X – кариотип 48,XXXXY или 49,XXXXY. Таким образом, все больные синдромом Клайнфельтера хроматин – положительны, то есть у всех есть избыточная X хромосома, со значениями полового хроматина выше 4-5%.

Что же касается синдрома Шерешевского-Тернера, то здесь цитогенетические варианты распределяются следующим образом: примерно половина больных имеет кариотип 45,XO, у остальных больных выявляются различные варианты хромосомного мозаицизма и структурные перестройки X хромосомы.

Варианты мозаицизма могут быть следующими: наиболее часто встречается у больных кариотип 45,XO/ 46,XX, реже кариотип 45,XO/47,XXX; 45,XO/46,XX/47,XXX; 45,XO/46,XY/47,XXY; 45,XO/47, XYY.

К структурным перестройкам X хромосомы относятся изохромосома по длинному i(qX) и короткому i(pX) плечам, делеции q и p плеч X хромосомы, кольцевая X хромосома, фрагменты X хромосом, изодицентрическая X хромосома.

Из этого следует, что хроматин отрицательными являются только больные с кариотипом 45,XO или мозаики с наличием очень малого клона клеток с кариотипом, содержащим две (и более) X-хромосомы. При других цитогенетических вариантах синдрома Шерешевского-Тернера значения X хроматина могут быть положительными.

Это диктует необходимость при отборе на цитогенетическое обследование лиц с синдромом Шерешевского-Тернера больше опираться на клиническую картину.

Таблица 2.

*Цитогенетические варианты синдрома Клайнфельтера*

| Кол-во больных | Кариотипы больных с синдромом Клайнфельтера |              |               |          |       |
|----------------|---------------------------------------------|--------------|---------------|----------|-------|
|                | 47,Xxy                                      | 46,Xy/47,Xxy | 46,Xy/48,XXXy | 49,XXXXy | Всего |
| n              | 10                                          | 1            | 2             | 1        | 14    |
| %              | 71,43                                       | 7,14         | 14,29         | 7,14     | 100   |

Таким образом, показаниями для направления на исследование полового хроматина, как показывает наш опыт и данные других исследователей, являются:

- наличие клинических признаков синдромов Шершевского-Тернера и Клайнфельтера,
- случаи отставания в росте, физическом и половом развитии у девочек,
- выявление нарушений половой дифференцировки: гипогонадизм, микроорхидизм, двухсторонний крипторхизм у мальчиков,
- пороки развития наружных половых органов: ложный мужской и ложный женский гермафродитизм,
- первичная или вторичная аменорея,

- бесплодие у мужчин (после исключения других причин, ведущих к бесплодию),
- нарушение психосексуальной ориентации,
- асоциальное поведение у мальчиков.

В целом, обобщая десятилетний опыт работы медико-генетической консультации по выявлению аномалий в системе половых хромосом, мы отмечаем наличие достаточно сильной корреляции при использовании обоих методов лабораторной диагностики (исследования кариотипа и полового хроматина), и считаем отказ от метода исследования полового хроматина преждевременным, ещё раз акцентируя внимание на том, что он является хорошим ориентировочным тестом для определения алгоритма обследования больного.

#### THE RESULTS OF IRKUTSK MEDICAL GENETIC CONSULTATION ACTIVITY IN THE FIELD OF THE SEX CHROMOSOME ABNORMALITIES. THE IMPORTANCE OF SEX CHROMATIN DETERMINATION AS THE SCREENING METHOD

I.V. Potapova, I.V. Kalashnikova, Y.V. Smirnova, E.L. Dukhovnaya, S.I. Kuptsevych, D.M. Barikova

(Irkutsk State Regional Hospital)

The patients with chromosome abnormalities compose the significant part of the patients with chromosome aberrations. In this article the data from the period of ten years is presented and the necessity of sex chromatin (Barr bodies) determination in the everyday practice has been considered.

© БЫКОВ С.В., БЫКОВА Н.М., ЩЕДРЕЕВА Е.А., ЛИТВИН М.М. –  
УДК 616.45-006.488-053.9-055.1

### СЛУЧАЙ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ ФЕОХРОМОЦИТОМЫ У ПОЖИЛОГО МУЖЧИНЫ

*С.В. Быков, Н.М. Быкова, Е.А. Щедреева, М.М. Литвин.*

(Областное патологоанатомическое бюро, начальник – Л.П. Гришина, клиническая больница №10 г. Иркутск, глав. врач – Ю.Я. Горбунов)

**Резюме.** Описан случай злокачественной феохромоцитомы у мужчины в пожилом возрасте, впервые обнаруженной на аутопсии.

Феохромоцитома – гормонально-активная опухоль, возникающая из хромаффинной ткани мозгового вещества надпочечников, параганглиев или симпатических узлов. Заболевание встречается редко в среднем 1-3 случая на 10 000 больных. У лиц с повышенным артериальным давлением феохромоцитома наблюдается в 2-3 раза чаще, обычно возникает в возрасте 20-50 лет и одинаково часто поражает как мужчин, так и женщин [1].

Наиболее частая локализация феохромоцитомы – мозговое вещество одного из надпочечников (чаще правом) [2]. Значительно реже (10-15% случаев) опухоль имеет внемнадпочечниковую (экстраадреналовую) локализацию. При внемнадпочечниковой локализации феохромоцитома наиболее часто располагается в симпатических параганглиях по ходу брюшной аорты и у места бифуркации, реже – в средостении, иногда в полости черепа и стенке мочевого пузыря [1,2,3]. Примерно в 10% случаев феохромоцитомы бывают двусторонними или множественными. Чаще всего

феохромоцитома расположена в одном надпочечнике, имеет доброкачественное строение, а при двусторонней или внемнадпочечниковой локализации – злокачественное.

Злокачественная опухоль (феохромобластома) обычно метастазирует в забрюшинные лимфоузлы, печень, кости и легкие. Масса опухоли часто не превышает 75 г, но иногда достигает 3600 г. Цвет опухоли зеленовато-бурый, разрез серо-красный или бурый, консистенция мягкая. Имеются множественные очаги кровоизлияний и некрозов. Гистологически в опухоли чаще всего обнаруживаются крупные полигональные клетки или клетки неправильной формы, имеющие мелкозернистую цитоплазму. В ткани феохромоцитомы содержится адреналина в 20 раз, а норадреналина в 200 раз больше, чем в надпочечниках здоровых людей. Внемнадпочечниковые феохромоцитомы содержат обычно только норадреналин [1,2].

В ряде случаев может развиваться опасное для жизни состояние “неуправляемой гемодинамики”,