

**БІОЛОГІЧНІ НАУКИ**

УДК 576.316:599.9

*Світлана Білоконь, Світлана Матвіюк, Валентина Анісімова  
(Одеса, Україна)***ХРОМОСОМНІ АНОМАЛІЇ У ПОДРУЖНІХ ПАР З ПРОБЛЕМАМИ РЕПРОДУКЦІЇ**

*Визначали частоту і структуру хромосомних аномалій в лімфоцитах подружніх пар з проблемами репродукції шляхом проведення цитогенетичного дослідження. Встановлено значний відсоток хромосомних аномалій у чоловіків і жінок з репродуктивними проблемами.*

**Ключові слова:** *безпліддя, хромосоми, цитогенетичний аналіз, каріотип, жінки.*

*The incidence and structure of chromosomal abnormalities in lymphocytes of marrieds with problems of reproduction was set by cytogenetic research. A significant percentage of chromosomal abnormalities in men and women with reproductive problems was found.*

**Key words:** *infertility, chromosomes, cytogenetic analysis, karyotype, women.*

Цитогенетичним дослідженням належить провідна роль в консультуванні подружніх пар з репродуктивними розладами неясного генезу [1, с. 53]. Результати обстежень подружніх пар з репродуктивними розладами свідчать, що частота хромосомних аномалій може коливатися від 4,3% до 9,6% [2, с. 124].

Хромосомна патологія супроводжується дисбалансом хромосомного матеріалу та проявляється специфічними фенотиповими порушеннями. Порушення нормального хромосомного балансу неминуче призводить до розладів розвитку організму. Ступінь відхилень у розвитку організму залежить передусім від вираженості хромосомного дисбалансу [3, с. 204]. У більшості випадків хромосомна патологія виникає внаслідок мутацій *de novo* у статевих клітинах батьків з нормальним хромосомним набором у результаті порушення мейозу, що може бути зумовлене багатьма причинами: інфекцією, опроміненням, хімічними, лікарськими засобами, порушенням гормонального балансу, старінням гамет, дефектністю генів, які контролюють мейоз і мітоз [4, с.20].

Проводили дослідження каріотипу у подружніх пар з репродуктивними розладами, що звернулися для цитогенетичного обстеження в Одеський спеціалізований медико-генетичний центр протягом 2016 року. У процесі роботи використовували методику культивування лімфоцитів периферійної крові людини *in vitro*. Серед пацієнтів відмічено як первинне безпліддя (вагітностей в анамнезі не було), так і вторинне безпліддя (в анамнезі відмічено мертвонародження, завмерла вагітність, викидні, множинні вади розвитку плода). Хромосомні аномалії знайдено у 17,9% від загальної

кількості обстежених, причому частіше у чоловіків, ніж у жінок (22,14% проти 14,07%), що узгоджується з даними літератури [5, с. 15].

Цікавим виявився той факт, що кількість жінок в групах з первинним та вторинним безпліддям зі змінами каріотипу була майже однаковою (16% і 14% відповідно), а от кількість чоловіків у групі з вторинним безпліддям була вдвічі більшою, ніж у групі з первинним безпліддям (32% проти 14%).

Серед виявлених хромосомних аномалій найбільш частими були інверсії та збалансовані транслокації, також зустрічалися маркерні хромосоми. Отримані нами результати співпадають з даними літератури, де вказується, що частота збалансованих аутосомних транслокацій у подружніх пар з репродуктивними розладами у 7 разів вища (1,14%), ніж в цілому серед населення (0,16%) [6, с. 148]. Носії таких перебудов часто фенотипово нормальні, але для їх нащадків виникає ризик мати незбалансований каріотип.

При порівнянні структурних перебудов хромосом в каріотипах жінок і чоловіків було відмічено вірогідно більшу кількість інверсій у чоловіків – 7,38% проти 2,96% у жінок. Такі хромосомні перебудови мали місце в 2, 3, 7, 20 та 22 хромосомах. Частота робертсонівських транслокацій у чоловіків з репродуктивними порушеннями була майже вдвічі більшою ніж у жінок (5,74% проти 2,96%), а частота реципрокних транслокацій була майже однаковою. Найчастіше в каріотипі чоловіків зустрічалася дериватна хромосома, яка була утворена в результаті збалансованої робертсонівської транслокації між 13 та 14 хромосомами. З літератури відомо, що така хромосомна патологія виявляється у чоловіків з порушеннями сперматогенезу [7, с. 38]. Також робертсонівські транслокації було відмічено між 14 і 21 та 14 і 15 хромосомами як у чоловіків, так і у жінок.

Всі перебудови носили збалансований характер та не проявлялись фенотипово у обстежуваних осіб.

Можна відмітити, що, хоча важливість хромосомних аномалій при неплідності не викликає сумніву, значення окремих порушень залишається неясним. На теперішній час у світовій практиці цитогенетичних досліджень при неплідді і невиношуванні відбувається накопичення фактів для проведення подальшого аналізу набутих даних з метою визначення ролі хромосомних аномалій у виникненні різних форм репродуктивних порушень [3, с. 204].

Інформованість щодо наявності змін у каріотипі подружжя дозволяє вчасно вибрати правильну тактику лікування безпліддя у кожному конкретному випадку, запобігти невдалим спробам під час штучного запліднення та народженню дитини із хромосомною патологією, тому цитогенетичне обстеження повинно займати важливе місце.

### СПИСОК ДЖЕРЕЛ ТА ЛІТЕРАТУРИ

1. Полодієнко О.Б. Особливості каріотипу подружніх пар з репродуктивними розладами / О.Б.Полодієнко // Одеський медичний журнал. – 2010. – №1(117). – С. 53 – 57.
2. Ворсанова С.Г., Казанцева Л.З., Берешева А.К., Демидова И.А. Результаты молекулярно-цитогенетической диагностики супружеских пар с

нарушением репродуктивной функции при медико-генетическом консультировании / С.Г. Ворсанова, Л.З. Казанцева, А.К. Берешева, И.А. Демидова // Молекулярная диагностика наследственных болезней и медико-генетическое консультирование: Республиканский сб. науч. тр. – М., 1995. – С. 124 – 131.

3. Рудник Н., Шевчук Т., Поручинська Т. Роль цитогенетической диагностики при выявлении хромосомной патологии и полиморфизмов хромосом в постнатальном периоде развития в Волинской области / Н. Рудник, Т. Шевчук, Т. Поручинська // Науковий вісник Східноєвропейського національного університету імені Лесі Українки – 2015. – №2. – С. 204 – 211.

4. Вовк І.Б., Кондратюк В.К., Трохимович О.В., Коваленко А.І. Сучасні погляди на етіологію, патогенез, діагностику та лікування загрози переривання вагітності в ранні терміни / И.Б. Вовк, В.К. Кондратюк, О.В. Трохимович, А.И. Коваленко // Здоров'я України. [Електронний ресурс]. – 2012. – с. 20 – 23. Режим доступу: [http://health-ua.com/pics/pdf/ZU\\_2012\\_Akusher\\_1/20-23.pdf](http://health-ua.com/pics/pdf/ZU_2012_Akusher_1/20-23.pdf).

5. Підгорна О.В. Особливості каріотипу подружніх пар з репродуктивними розладами різного походження [Текст]: автореф. дис. канд. біол. наук: 03.00.15 «Генетика» / Інститут гігієни та мед. екології ім. О.М. Марзєєва. – К., 2004. – 21 с.

6. Євсеєнкова О.Г., Брішевац Л.І., Процюк Д.В., Подольська С.В., Сіренко В.Ю., Дахно Ф.В., Горовенко Н.Г. Роль застосування цитогенетичного дослідження та генетичного консультування при обстеженні подружніх пар з безпліддям, які звернулися до послуг допоміжних репродуктивних технологій / О.Г. Євсеєнкова, Л.І. Брішевац, Д.В. Процюк, С.В. Подольська, В.Ю. Сіренко, Ф.В. Дахно, Н.Г. Горовенко // [Електронний ресурс]. – 2009. – С. 140 – 155. Режим доступу:

<http://ir.nmapo.edu.ua:8080/jspui/bitstream/lib/1027/1/.pdf>.

7. Полодієнко О.Б. Хромосомні аномалії у чоловіків із подружніх пар з порушенням репродукції / О.Б. Полодієнко // Вісник ОНУ. Сер.: Біологія. 2014. – Т. 19. – вип. 1(34) – С. 35 – 45.