

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, заворнена 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 Волынской 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 / І.Б. Вовк, В.К. Кондратюк, О.В. Трохимович, А.І. 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.

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.