

# КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК УСПАДКОВАНОЇ ФОРМИ ЧАСТКОВОЇ ТРИСОМІЇ ХРОМОСОМИ 16

**В.О. Галаган, В.В. Куракова, Ш.А. Кульбалаєва, О.В. Радзіховська, М.А. Циганкова**  
Спеціалізований медико-генетичний центр НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України

## Резюме

У статті наведено результати аналізу клініко-лабораторних даних у дитини з наявністю мікроаномалій розвитку, затримки росту плода (ЗРП), уроджених вад шлунково-кишкового тракту. Проведення цитогенетичного аналізу за стандартною методикою з використанням диференційного фарбування хромосом у новонародженого дозволило виявити часткову трисомію по довгому плечу хромосоми 16. Ураховуючи результат цитогенетичного обстеження батьків пробанда було доведено, що несбалансована хромосомна патологія в дитини є успадкованою від батька. Визначення каріотипу всієї сім'ї необхідно також для генетичного прогнозу.

## Ключові слова

Затримки росту плода, вади розвитку плода, хромосомна патологія.

Однією з важливих проблем у клінічній медицині є діагностика хромосомної патології в дітей з ізольованими або множинними вадами розвитку, підвищеним порогом стигматизації, затримкою внутрішньоутробного росту та іншими патологічними станами в неонатальному періоді.

Хромосомна патологія посідає одне з провідних місць у структурі генетичної патології людини. За даними цитогенетичних досліджень серед новонароджених дітей, частота хромосомної патології становить 0,6-1,0% [1]. Найвища частота хромосомної патології (до 70%) зафіксована в матеріалі раних спонтанних абортусов [2, 3]. Отже, більшість хромосомних аномалій у лю-

дини є несумісними навіть із ранніми етапами ембріогенезу. Такі зародки елімінуються під час імплантації (7-14-й дні розвитку), що клінічно проявляється як затримка або випадання менструального циклу. Деяка частина ембріонів гине незабаром після імплантації (ранні викидні). Порівняно небагато варіантів числових аномалій хромосом сумісні з постнатальним розвитком і ведуть до хромосомних захворювань [1].

Хромосома 16 є метацентричною хромосомою, аномалії якої трапляються вкрай рідко в новонароджених. Плоди з трисомією хромосоми 16 нежиттєздатні, а часткова трисомія довгого та короткого плеча даної хромосоми трапляється також у край рідко [4].

© В.О. Галаган, В.В. Куракова, Ш.А. Кульбалаєва, О.В. Радзіховська, М.А. Циганкова



Щороку збільшується кількість звернень для отримання консультацій генетика в пологових стаціонарах щодо виключення синдромальних форм вродженої патології в дітей із першої доби їх життя.

З огляду на ступінь важливості проблеми здоров'я необхідним є виявлення та аналіз частоти і форм вроджених вад розвитку плода для визначення подальшої тактики й репродуктивних наслідків у родині.

**Мета роботи** — аналіз клініко-лабораторних даних у дитини із наявністю мікроаномалій розвитку, затримки росту плода (ЗРП), вроджених вад шлунково-кишкового тракту для виключення генетичної патології.

## Матеріал та методи

Медико-генетичне консультування (МГК) новонародженого проводилось на базі пологового стаціонару міста Києва в першу добу життя дитини.

Обстеження пробанда та його батьків виконувалось на базі СМГЦ НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України за допомогою клінічних, параклінічних, інструментальних та клініко-генеалогічного методів.

Матеріалом для проведення цитогенетичного методу були лімфоцити периферійної крові новонародженого та його батьків. Цитогенетичний аналіз виконувався на метафазних препаратах за стандартною методикою [5, 6] з використанням мікроскопа Нікон (Японія) і дослідження не менше ніж 30 метафазних пластин.

## Результати та їх обговорення

Пробандом була дівчинка, яка народилася від другої вагітності, що перебігала без ускладнень. Вік матері дитини становив 27 років, батька — 32 роки. Батьки пробанда здорові, не мали шкідливих звичок та професійної шкідливості, не є родичами між собою, не мали хронічних інфекцій.

Клініко-генеалогічним методом не виявлено наявності в родоводі вродженої чи спадкової патології, а також випадків летальних та репродуктивних втрат. За даними акушерського анамнезу перша вагітність закінчилась народженням здорової дівчинки.

Аналізуючи результати пренатальної діагностики, слід зазначити, що УЗД плода проводилося вісім разів, починаючи з 8 тижнів вагітності. У терміні 10-11 тижнів вагітності УЗ-маркери хромосомної патології (товщина шийної склад-

ки — 0,7 мм, кісточка носа — 2 мм) були в межах нормальних значень. У терміні 12 тижнів було діагностовано патологію судин у плода — 2 судини. У I та II триместрах вагітності жінці проводився комбінований генетичний скринінг, за результатами якого вагітна не увійшла до групи підвищеного ризику щодо народження дитини з хромосомною патологією (трисомія хромосом 21, 13, 18).

На консультацію до генетика вагітна не була скерована.

Пологи відбулися на 39-му тижні, самостійні, фізіологічні, в головному передлежанні.

Маса дитини при народженні — 2500 г, зріст — 49 см. Оцінка за шкалою Апгар — 7 балів. Неонатальний діагноз — ЗРП за гіпотрофічним типом, наявність стигм дизембріогенезу.

За даними інструментального обстеження пробанда: УЗО серця — відкрита артеріальна протока, відкрите овальне вікно; дані нейросонографії (НСГ) — без патології. УЗД органів черевної порожнини — вроджених вад розвитку не виявлено.

Фенотип пробанда — вип'ячені лобні кістки, тригоноцефалія, деформація вушних раковин, ектопія ануса. Клінічно спостерігалась у дитини в'ялість, відсутність рефлексів, у т.ч. ковтання (харчування через зонд).

Із полового будинку дитину переведено на другий етап виходжування в неонатальний центр лікарні «ОХМАТДИТ», де була проведена операція з приводу діафрагмальної грижі на ектопії ануса.

За даними катamnестичного спостереження у 2,5 місяці життя інших вад не виявлено. Фенотипові прояви залишилися без змін.

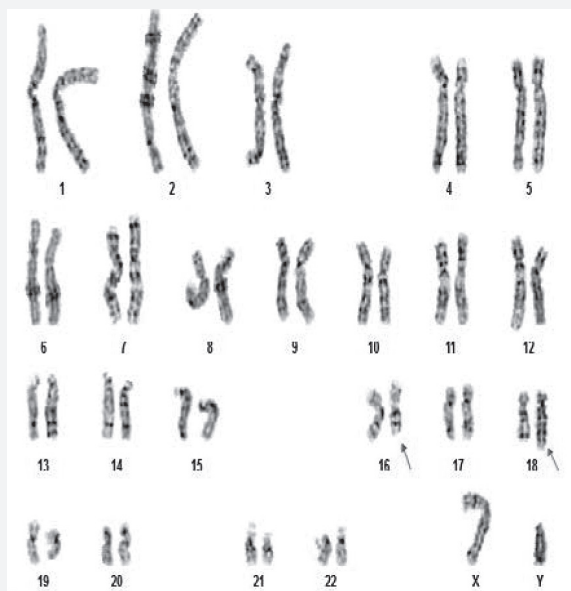
## Рисунок 1

Каріотип пробанда



**Рисунок 2**

Каріотип батька пробанда



Ураховуючи наявність у новонародженої дівчинки малих аномалій розвитку, ЗРП, 2 судин пуповини, ектопії ануса, було зібрано кров для цитогенетичного дослідження.

На рис. 1 зображено каріотип дитини. Наявна дериватна хромосома 18, що утворилась унаслідок збалансованої транслокації між хромосомами 16 і 18, розрив та сполучення відбулось у локусах 16q22-23 та 18q23. Має місце часткова трисомія по довгому плечу хромосоми 16; мутація успадкована від батька.

На рис. 2 — каріотип батька дитини, де виявлена збалансована транслокація між довгими плечима хромосом 16 і 18, розрив та сполучення відбулось у локусах 16q22-23 та 18q23.

Каріотип матері дитини — 46, XX.

Таким чином, за результатами цитогенетичного аналізу було встановлено наявність у дитини незбалансованої хромосомної патології, що зумовлена транслокацією між хромосомами 16 і 18 і мала батьківське походження.

**Висновки**

На підставі наведеного вище можна зробити такі висновки:

1. Кожна вагітна жінка незалежно від віку повинна пройти медико-генетичне консультування на 10-11-му тижнях вагітності для визначення діагностичного пренатального алгоритму з метою виявлення хромосомної патології в плоді.
2. Наявність стигм дизембріогенезу, ЗРП і вроджених вад розвитку є показанням для цитогенетичного обстеження пробанда та проведення МГК сім'ї.
3. За наявності незбалансованої хромосомної патології в дитини має бути проведено цитогенетичне обстеження батьків, яке потрібне не тільки для визначення природи хромосомної патології в пробанда, а й задля профілактики хромосомної патології при наступній вагітності.

*Надійшла до редакції 14.03.2018 р.*

**Список використаної літератури**

1. Кулешов Н.П. Частота возникновения и судьба хромосомных аномалий в популяции человека: автореф. дис. ... д-ра мед. наук. — М., 1979. — С. 45.
2. Беспалова О.Н. Генетика невынашивания беременности / О.Н. Беспалова // Журнал акушерства и женских болезней. — 2007. — Т. LVI, № 1. — С. 81-95.
3. El-Dahtory F.A.M. Chromosomal abnormalities as a cause of recurrent abortions in Egypt / F.A.M. El-Dahtory // Indian journal of human genetics. — 2011. — Vol. 17, № 2. — P. 82-84.
4. Ворсанова С.Г. Медицинская цитогенетика // С.Г. Ворсанова, Ю.В. Юров, В.Н. Чернышов. — М.: Медпрактика-М, 2006. — С. 218-222.
5. Стандарти аналізу препаратів хромосом людини (методичні рекомендації) // МОЗ України, Київська медична академія післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика. — К., 2003. — 52 с.
6. Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини (методичні рекомендації) // МОЗ України, Київська медична академія післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика. — К., 2003. — 23 с.

**Case report of inherited partial chromosome trisomy 16**

V.A. Galagan, V.V. Kurakova, Sh.A. Kulbalayeva, A.V. Radzikhovsky, M.A. Tsygankova

**Abstract**

The aim of the study was to analyse clinical and laboratory data in a child with developmental microanomaly, foetal growth retardation (FGR), congenital malformations of the gastrointestinal tract. Cytogenetic test using the standard method of differentiated chromosome staining in a newborn revealed partial trisomy for long arm of chromosome 16. Based on the result of cytogenetic examination of the parental proband, it was proved that the child's unbalanced chromosomal pathology was inherited from the father. The karyotype determination of the whole family is also required for genetic prognosis.

**Keywords:** FGR, foetal malformations, chromosomal pathology.