

КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

СЛУЧАЙ α -АМИНОАДИПИНОВОЙ АЦИДУРИИ У РЕБЕНКА ПРИ НАРУШЕНИИ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ РОДИТЕЛЕЙ

Бугаева Е. В., Алиева Т. Д.

Украинский институт клинической генетики ХНМУ

Харьковский специализированный медико-генетический центр, г. Харьков, Украина

Введение

Исследование роли генетических факторов при различных формах нарушения репродуктивной функции у супружеской пары является одним из наиболее перспективных направлений современной генетики и приоритетной областью здравоохранения. Нами проводятся исследования взаимосвязи формирования репродуктивных потерь в семьях с различным отягощенным генетическим фоном.

Результаты

Приводим одно из клинических наблюдений. Семья Я. состоит на учете в ХСМГЦ с 2000 г. Обратилась в сроке беременности 4-5 недель в связи с отягощенным анамнезом (самопроизвольный аборт в сроке 6-7 недель) и угрозой прерывания беременности. Беременная была отнесена к группе высокого акушерского риска по геморрагическим осложнениям, так как при осмотре выявлены фенотипические признаки мезодермальной и соединительно-тканной дисплазии. При обследовании выявлено носительство токсоплазменной инфекции, проведен курс лечения. В сроке гестации 39 недель родился мальчик (путем операции кесарево сечение) с весом 2600 г выписан домой на 10-е сутки. В возрасте 3-х недель в связи с дефицитом массы тела ребенок госпитализирован в неврологический стационар. В фенотипе ребенка обращали на себя внимание множественные стигмы дизэмбриогенеза. В дальнейшем состояние ребенка ухудшилось за счет неврологической симптоматики, сохранились вялость, гиподинамия, гипорефлексия, гипотрофия. Находился в реанимационном отделении, сохранялись метаболические нарушения, неврологическая симптоматика, рвота. Судорог не было.

При исследовании свободных аминокислот выявлено повышенное выделение α -аминоадипиновой кислоты с мочой, в крови – снижение глутамина, глицина, аланина, пролина, тирозина, валина, изолейцина, фенилаланина, лейцина, орнитина. В моче выявлен пик недифференцированного вещества. По результатам биохимического обследования заподозрена α -аминоадипиновая ацидурия у ребенка.

В связи с выявленной патологией у ребенка с целью преконцепционной профилактики супруги обследованы в ХСМГЦ. Из анамнеза известно, что ранее супруги проживали в зоне аварии на ЧАЭС. При цитогенетическом исследовании кариотип супруги – 46,XX, G-окраска, 2 % хромосомной нестабильности, супруга – 46,XY, G-окраска, 3 % хромосомной нестабильности. Результаты биохимического обследования подтвердили носительство супругами ацидурии. В комплекс преконцепционной подготовки включена индивидуально подобранная диетотерапия, после проведения которой наступила III беременность, которая в раннем сроке сопровождалась выраженной слабостью, явлениями сильного токсикоза. В сроке 8-9 недель беременность замерла. При цитогенетическом исследовании методом культивирования клеток ворсин хориона – кариотип: 46,XX(80 %)/92,XXXX(20 %). В плане преконцепционной терапии проведена специфическая диетотерапия и витаминотерапия. На фоне проводимой терапии наступила IV беременность, которая замерла в сроке 6-7 недель. Беременность также протекала с выраженными явлениями раннего токсикоза. При исследовании ворсин хориона – кариотип: mos 45,X[5]/45,XX,-18[3]/46,XX [12].

Учитывая данные анамнеза, дополнительных методов исследования, фенотипические признаки ребенка с α -аминоадипиновой ацидурией, можно думать о наличии эпигенетической болезни у супругов. Учитывая наличие двух последующих плодов с мозаичными вариантами хромосомной патологии, имеет место вредное влияние на ранней стадии деления зиготы (нельзя исключить воздействие ионизирующей радиации и инфекции).

Вывод

Данный случай может свидетельствовать о развитии хромосомной нестабильности вследствие влияния вредных внешних факторов (радиация и инфекция). Доза радиации привела к нарушению функции генома и способствовала возникновению повторного случая мозаичной формы хромосомной патологии.