

*Н.Н. Квитчатая, Т.М. Ткачева, Н.С. Дворниченко,  
И.Б. Иванова, А.А. Забелина*

*Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр –  
центр редких «орфанных» заболеваний, г. Харьков, Украина*

## РЕДКОЕ СОЧЕТАНИЕ ДИСОМИИ У И КОЛЬЦЕВОЙ ХРОМОСОМЫ 21 У РЕБЕНКА С ЗАДЕРЖКОЙ ТЕМПОВ ПСИХО-РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ

### ВВЕДЕНИЕ

Значительное количество хромосомных аномалий сопровождается задержкой психомоторного, умственного и физического развития.

Этими особенностями характеризуются практически все хромосомные заболевания, связанные с аномалиями аутосом и иногда гоносом. У больных с добавочной хромосомой У отсутствуют обязательные признаки, характерные для других гоносомных синдромов, но часто обнаруживаются психопатические черты характера, импульсивность, отсутствие сильных привязанностей, плохое владение собой по поводу примитивных эмоций, склонность к антисоциальным поступкам. При данном синдроме наблюдают снижение интеллекта, известны случаи эпилепсии.

Синдром дисомии У в сочетании с различными гоносомными анеуплоидиями описан неоднократно. Сочетание дисомии У и кольцевой хромосомы 21 у одного индивидуума – событие довольно редкое.

Описания наблюдений кольцевых хромосом 21 до настоящего времени немногочисленны. Клинические проявления этой хромосомной аномалии сходны с таковыми при синдроме моносомии длинного плеча хромосомы 21, при этом отмечают задержку умственного развития, антимонголоидный разрез глазных щелей, высокое небо, большие ушные раковины, аномалии скелета. Из аномалий внутренних органов отмечают кардиопатию.

Приводим собственное наблюдение сочетания дисомии У и кольцевой хромосомы 21.

**Цель исследования.** Описание редкого случая сочетанной хромосомной аномалии у ребенка с задержкой темпов психо-речевого развития.

**Материалы и методы.** Проводилось соматогенетическое, клинико-генеалогическое и цитогенетическое обследование. Карiotипирование проводилось по общепринятым мето-

дикам культивирования клеток *in vitro*, приготовление хромосомных препаратов с применением рутинного и дифференциальных методов окрашивания. Анализ хромосом осуществлялся на компьютерной диагностической системе Metasystems фирмы Carl Zeiss.

**Результаты и обсуждение.** Пациент В., 2003 г.р., направлен в ХМСМГЦ – ЦР(О)З Харьковской городской детской клинической больницы для уточнения диагноза с жалобами: гиперактивность, возбудимость, агрессивность, рассеянность внимания, подергивания во время сна, ребенок разговаривает фразами, редко – предложениями.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от I беременности, протекавшей на фоне хронического пиелонефрита, ВСД, I самостоятельных родов в сроке гестации 34 недель. Масса при рождении 2300 г., рост 44 см. Недоношенность II ст. На 5-е сутки выявлена конъюгационная желтуха, внутриутробное инфицирование, кардиомиопатия. Наблюдается неврологом с рождения с диагнозом: гипоксически-ишемическая энцефалопатия, гипертензионно-гидроцефальный синдром, гипертензия I – II ст. В возрасте 4-х месяцев установлен диагноз: дисплазия тазобедренных суставов. В возрасте 5-ти лет – плосковальгусная деформация стоп II ст., миопия. В 6-ти-летнем возрасте – задержка психо-речевого развития, гиперкинетический синдром с дефицитом внимания.

В фенотипе на себя обращают внимание: низкий лоб, треугольная форма лица, увеличенные ушные раковины, антимонголоидный разрез глаз, широкая спинка носа, короткий фильтр, высокое небо.

После проведения цитогенетического исследования карiotип – 47,XY,Y,r(21) (рис. 1).

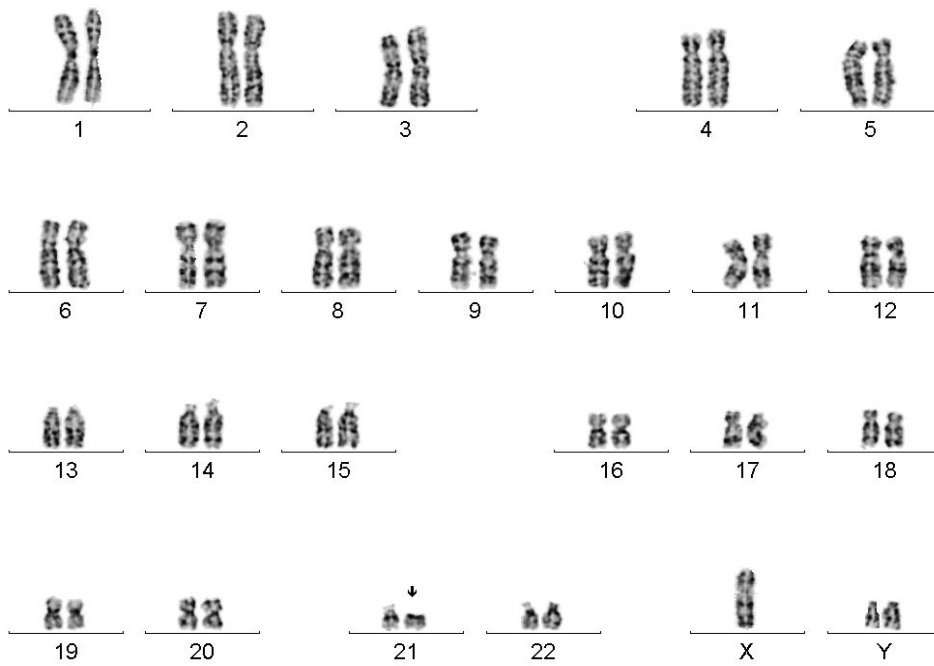


Рис. 1. Кариотип 47,XYY,r(21)

### **ВЫВОДЫ**

Полученные данные обследования показали корреляцию выявленной хромосомной патологии с фенотипическими проявлениями и нервно-психическими нарушениями у данного пациента, характерные для УУ-кариотипа и

кольцевой 21 с преимущественными признаками синдрома моносомии длинного плеча хромосомы 21. Поэтому каждый такой случай необходимо тщательно исследовать и описывать для дальнейшего сравнения с подобными анамалиями и задержкой развития.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.  
Підписано до друку 04.04.2018 р.