

Анцупова В.В.<sup>1</sup>, Ластівка І.В.<sup>1</sup>, Ризничук М.О.<sup>1</sup>, Брішевац Л.І.<sup>2</sup>, Шейко Л.П.<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет», Чернівці  
<sup>2</sup>Національна медична академія післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика, Київ

## НОСІЙСТВО CFTRDELE2,3(21KB), ЯК МОЖЛИВА ПРИЧИНА ПОРУШЕННЯ РЕПРОДУКТИВНОЇ ФУНКЦІЇ

Муковісцидоз (МВ) – аутосомно-рецесивне захворювання, яке виникає в результаті мутації гена, що регулює функції іонних каналів. При наявності мутації в двох алельних генах CFTR виникає важке системне захворювання з ураженням, в першу чергу, органів травної і дихальної систем. Відомо, що кістозний фіброз, може бути однією з причин непліддя у чоловіків. Також описано випадки порушення репродуктивної функції у чоловіків гетерозиготних носіїв МВ. Однією з форм порушення репродуктивної функції є звичне невиношування вагітності. Більшість спонтанних викиднів відбувається через наявність у плода хромосомних аномалій. Вплив мутацій гена CFTR на розходження хромосом у гаметогенезі не вивчалось, однак в літературі є дані про наявність анеуплоїдій у потомства в сім'ях, де чоловік є гетерозиготним носієм МВ. Наводимо клінічний випадок.

Мета дослідження: обґрунтування медико-генетичного консультування та застосування сучасних молекулярно-генетичних методів при пошуку причин звичного невиношування.

Методи дослідження: клініко-генеалогічний, біохімічний, цитогенетичний, молекулярно-генетичний, інструментальний (ультразвукове дослідження).

Матеріали дослідження. На консультацію генетика звернулася подружня пара з приводу звичного невиношування. Дружині 30 років. Має другий шлюб. У першому цивільному шлюбі у віці 18 років жінка мала медичний аборт в терміні 8–10 тижнів вагітності. У другому теперешньому шлюбі – 4 спонтанних аборти в терміні до 12 тижнів. Цитогенетичний аналіз абортусів у двох останніх випадках переривання вагітності виявив анеуплоїдію: 47,XX,+6; 47,XX,+7. Каріотип жінки: 46,XX. З анамнезу відомо: менархе в 13 років, менст-

руальний цикл регулярний. Рівень репродуктивних гормонів в нормі. При ультразвуковому обстеженні органів малого таза патологічні зміни не виявлені. TORCH-інфекція не виявлена.

Чоловіку 36 років. Шлюб другий. Зі слів пацієнта в першому шлюбі у дружини спонтанне переривання вагітності в терміні 22 тижнів. Каріотип чоловіка: 46, XY. Результат спермограмми: варіант норми. TORCH-інфекція не виявлена. При генеалогічному аналізі у родичів чоловіка простежувалися випадки захворювань бронхолегеневої системи, шлунково-кишкового тракту, випадок смерті в дитинстві від непрохідності кишечника. З огляду на дані клініко-генеалогічного анамнезу, крім стандартного обстеження для пар зі звичним невиношуванням, чоловікові було запропоновано молекулярно-генетичне обстеження на муковісцидоз; дослідження сперматозоїдів на наявність хромосомних аномалій. За результатами обстеження у пацієнта виявлена мутація в гені CFTR в гетерозиготному стані: CFTRDELE2,3(21kb)/n. Зміст анеуплоїдних сперматозоїдів в еякуляті – 2,5% (норма до 1,5%).

Подружній парі було рекомендовано екстракорпоральне запліднення з проведенням преімплантаційної генетичної діагностики.

### ВИСНОВКИ

Через високу частоту носійства гену муковісцидозу в європейській популяції рекомендовано проводити скринінгове дослідження на мутації гену CFTR парам зі звичним невиношуванням. З огляду на отримані дані можна припустити, що дана мутація може бути причиною порушення розходження хромосом при гаметогенезе. Вплив даної мутації на виникнення анеуплоїдій у потомства вимагає накопичення клінічного матеріалу і подальшого вивчення.