

**АНАЛІЗ ГЕНЕТИЧНИХ ПОКАЗНИКІВ У ДІТЕЙ  
РІЗНИХ ВІКОВИХ ГРУП, ЯКІ ПІДДАВАЛИСЬ ДІЇ  
АЛКОГОЛЮ У ВНУТРІШНЬОУТРОБНОМУ ПЕРІОДІ****О.О. Агафонова***Луганський державний медичний університет***Вступ**

У вітчизняних публікаціях, багато з яких припали на 70-80-ті роки минулого століття, на основі клінічних спостережень та експериментів на тваринах були доведені тяжкі наслідки дії алкоголю на плід та розвиток вже народженої дитини. Як з'ясувалось, ці наслідки різноманітні, але в основному це затримка внутрішньоутробного розвитку (майже 100% випадків); черепно-лицьові дизморфії (у 80-90%); вроджені вади розвитку різних органів та систем (в 30-50%); церебральна недостатність та затримка психічного розвитку з олігофренією (до 60%)[3].

Приблизно у 80-88% дітей, які народилися з ознаками алкогольного синдрому плода (АСП), спостерігаються дефекти розвитку ЦНС. У таких малюків в перші дні після народження спостерігаються тремор, поганий сон, підвищена дратівливість, моторна дискоординація, м'язова гіпертонія. Протягом 6-12-24 годин приєднуються судомний синдром, дихальна недостатність, опістотонус. Багато симптомів ураження ЦНС при АСП зберігаються протягом багатьох років життя дитини. Це може виражатися церебральним паралічем, судомами, станом збудження. Такі діти частіше агресивні, хворіють на неврози, неспокійні, страждають на енурез[1,2].

Одним з головних клінічних проявів АСП вважається невідповідність зростання і розвитку дітей до їх віку в поєднанні з черепно-мозковими аномаліями, дефектами кінцівок, серця і статевих органів [4,7]. Була встановлена пряма кореляція між масою тіла, довжиною тіла і колом голови новонароджених при народженні і дією алкоголю в перші 2 місяці вагітності. При цьому пренатальна затримка більше торкається довжини

тіла, ніж його маси [5,6]. Типовими проявами черепно-лицьового дизморфізму є гіпоплазія середньої частини обличчя, плаский фільтр, тонка верхня губа, складки епіканту, вушна конфігурація "рейка", довжина очної щілини < 10%. Часто зустрічаються косоокість, птоз. У 12% дітей, народжених хворими на хронічний алкоголізм жінками, розмір голови виявився значно нижче за норму [9]. У кожній другій-третьій дитині, які страждають на АСП, виникають вади серця - дефект міжпередсердної і міжшлуночкової перегородки, незрощення артеріальної протоки, аплазія або гіпоплазія легеневої артерії [8].

Ознаки АСП у підлітків та дорослих зберігаються, але у декількох зміненому вигляді, а саме: зріст та коло голови приблизно на 2 стандартних відхилення нижче середнього, проте варіабельність цього висока. З віком не відмічається значимої компенсації у рості. Лицьові дизморфічні ознаки дітей з АСП з віком стають менш виразними. Хоча деякі риси (такі, як коротка пальпебральна щілина) залишаються, розвиток інших ділянок знижує виразність аномальної зовнішності [10].

**Зв'язок роботи з науковими програмами, планами, темами:** робота виконувалась відповідно з основним планом науково-дослідних робіт (НДР) Луганського державного медичного університету і являє собою фрагмент теми НДР: "Генетичні аспекти материнського алкоголізму (№ держреєстрації 0108U003715).

**Метою** роботи було проаналізувати генетичні показники у дітей різних вікових груп, матері яких зловживали алкоголем протягом вагітності.

#### **Матеріали та методи дослідження**

Під наглядом було 136 дітей віком від народження до 18 років, з яких 16(13,68%) новонароджених, 7(5,98%) до 1-го року, 21(17,95%) віком від 1-го до 3-х років, 12(10,26%) від 3-х до 6-ти років, 19(16,23%) шкільного віку та 61(52,14%) старшого шкільного віку. Всі діти знаходилися на вихованні у дитячих будинках та у школах-інтернатах Луганської області для розумово відсталих, за винятком новонароджених, які знаходилися у відділенні патології новонароджених Луганської

обласної дитячої клінічної лікарні. В цю групу не входили діти із підтвердженим діагнозом хвороби Дауна, та ін.), а також з важкими вадами розвитку та дитячим церебральним паралічем.

Для визначення або виключення діагнозу АСП дослідження проводили згідно до "Протоколу обстеження дитини" (Наказ Київського ГУДА охорони здоров'я від 14.04.2005 р.). Дослідження згідно до "Протоколу" включало визначення найбільш специфічних соматичних ознак щодо АСП - зріст, маса тіла, коло голови, відстань між внутрішніми кутами очей, довжину очної щілини, та "фільтру" (відстань від кореня носа до верхньої губи), констатація наявності мікроаномалій. Проведено загальноклінічне обстеження дитини із визначенням її соматичного статусу.

При статистичній обробці клінічного матеріалу використовувались методи варіаційної статистики. Вірогідність різниць вибірових середніх величин оцінювали різностним методом, а вірогідність різниць визначали за критерієм Ст'юдента (t).

#### **Отримані результати та їх обговорення**

Діагноз АСП, який задокументовано було у 39(28,68%) дітей, у решти (97 осіб - 71,32%) відзначалися ознаки алкогольного ураження плоду, однак остаточного діагнозу АСП підтвердити не можливо (друга група).

У всіх випадках АСП, були свідчення (прямі, а частіше непрямі) про те, що матері хворих дітей вживали алкоголь протягом усєї вагітності.

Так в таблиці № 1, яка відображує основні критерії діагнозу АСП, показано зв'язок головних симптомів АСП з віком дитини.

Всі новонароджені діти з АСП мали діагноз «гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС», проявом якого були: судомний синдром у 2(12,5%) дітей, синдром рухових порушень у 4(25%) дітей, синдром церебральної депресії у 5(31,25%) дітей, синдром церебрального збудження у 4(25%) дітей та синдром вегето-вісцеральних порушень у 1(6,25%) дитини.

Діти більш старшого віку з АСП мали діагноз «розумова відсталість»: тяжка розумова відсталість, помірно виражена розумова відсталість та легка розумова відсталість.

Таблиця 1  
Основні критерії діагнозу АСП

Вік дитини	Відставання в рості і/або у вазі	мікроцефалія	Довжина очної пілліни? 10%	Плаский фільтр	Тонка верхня губа	Контрактури в суглобах	Вада або шум серця	Косоокість	Неврологічні проблеми
новонароджені	4(25%)	4(25%)	2(12,5%)	4(25%)	4(25%)	2(12,5%)	1(8,75%)	3(18,75%)	4(25%)
До 1-го року	3(42,85%)	3(42,85%)	3(42,85%)	3(42,85%)	3(42,85%)	2(28,57%)	3(42,85%)	2(28,57%)	3(42,85%)
Від 1-го до 3-х років	7(33,33%)	7(33,33%)	7(33,33%)	4(19,04%)	7(33,33%)	2(9,52%)	3(14,28%)	2(9,52%)	5(23,8%)
Від 3-х до 6-ти	5(41,66%)	5(41,66%)	5(41,66%)	4(33,33%)	7(58,33%)	5(41,66%)	3(25%)	1(8,33%)	5(41,66%)
Від 6-ти до 11-ти	4(21,05%)	4(21,05%)	2(10,53%)			1(5,26%)	1(5,26%)	1(5,26%)	4(21,05%)
Від 11-ти до 18-ти	16(26,23%)	2(3,28%)	10(16,39%)				2(3,28%)	2(3,28%)	4(6,56%)

## Висновки

1. У дітей всіх вікових груп з АСП спостерігаються специфічні прояви алкогольного ураження: відставання в рості і/або у вазі, мікроцефалія, довжина очної щілини  $\leq 10\%$ .

2. Немовлята з АСП та з алкогольним ураженням мали прояви гіпоксично-ішемічного ураження центральної нервової системи, а саме: судомний синдром, синдром рухових порушень, синдром церебральної депресії, синдром церебрального збудження та синдром вегето-вісцеральних порушень.

3. Діти ясельного, шкільного та старшого шкільного віку з АСП мали діагноз розумової відсталості різного ступеня тяжкості.

4. Діти шкільного та старшого шкільного віку мають менш виразні лицеві дизморфії, аніж новонароджені та діти молодшого віку.

5. В подальшому нами планується провести медичну реабілітацію різних вікових груп дітей з АСП та з алкогольним ураженням плоду.

## Література

1. Барашнев Ю.А. Клинико-морфологическая характеристика и исходы церебральных расстройств при гипоксически-ишемических энцефалопатиях / Ю.А.Барашнев // Акушерство и гинекология. - 2000. - № 5. - С. 39-42.
2. Володин Н.Н. Перинатальная энцефалопатия и ее последствия - дискуссионные вопросы семиотики, ранней диагностики, терапии / Н.Н.Володин, М.И.Медведев, С.О.Рогаткин // Российский педиатрический журнал. - 2001. - № 1. - С. 4-8.
3. Григорович И.Н. Алкогольный синдром плода / И.Н.Григорович, И.И.Мебелова, М.З.Никула // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2006. - № 1. - С. 10-13.
4. Маринчева Г.С. Фетальный алкогольный синдром в различных контингентах детей и подростков / Г.С.Маринчева, Е. Рали, В.В.Коновалова, Т.А.Куприянова // Социология и клиническая психиатрия. - 2003. - № 3. - С. 17-22.
5. Щурыгин Г.И. Об особенностях психического разви-

тия детей от матерей, страдающих хроническим алкоголизмом / Г.И.Щурыгин // Педиатрия. - 1974. - № 11. - С. 71-73.

6. Abel E.L. An update on incidence of FAS: FAS is not an equal opportunity birth defect / E.L.Abel // Neurotoxicol Teratol. - 1995. - Vol. 17. - P. 437-443.

7. Coles C.D. Brown R.T. Smith I.E. Platzman K.A. Ericson S. and Falek A. Effects of prenatal alcohol exposure at school age. I. Physical and cognitive development / C.D.Coles // Neurotoxicol and Teratology. - 1991. - Vol. 13. - P. 357-367.

8. Jones K. Patterns of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers / K.Jones // Lancet. - 1973. - Vol. 126. - P. 76-127.

9. Olegword R. Effects on the child of alcohol abuse during pregnancy / R.Olegword // Acta Paediatr. Scand. - 1979. - Vol. 275. - P. 112-119.

10. Thomas I.T. Palpebral fissure length from 29 weeks' gestation to 14 years / I.T.Thomas, Y.A.Gaintantzis, J.L.Frias // Pediatr. - 1987. - Vol. 111. - P. 267-268.

#### Резюме

**Агафонова О.О.** Аналіз генетичних показників у дітей різних вікових груп, які піддавались дії алкоголю у внутрішньоутробному періоді.

В даній статті проведено аналіз генетичних показників у дітей різних вікових груп з діагнозом Алкогольний синдром плода.

**Ключові слова:** алкогольний синдром, діти.

#### Резюме

**Агафонова Е.А.** Анализ генетических показателей у детей разных возрастных групп, которые подвергались действию алкоголя во внутриутробном периоде.

В данной статье проведен анализ генетических показателей у детей разных возрастных групп с диагнозом алкогольный синдром плода.

**Ключевые слова:** алкогольный синдром, дети.

#### Summary

**Agafonova H.A.** Analysis of genetic indexes for the children of different age groups, which was added the action of alcohol in intrauterine period.

In the present work was conducted analysis of genetic indexes for the children of different age groups with the diagnosis of fetal alcohol syndrome.

**Key words:** alcohol syndrome, children.

**Рецензент:** д.біол.н., проф.С.М.Смірнов

Проблеми екологічної та медичної генетики і клінічної імунології

УДК УДК575-673:576.12:617.7

## СУЧАСНИЙ СТАН, ПРОБЛЕМИ ТА ПЕРСПЕКТИВИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ ВАГІТНИХ

**В.М.Бадюк, Н.М.Білько, Н.І.Раковська**  
Кієво-Могилянська академія

### Вступ

Пренатальна діагностика (ПД), один з найважливіших видів профілактики в медичній генетиці, спрямована на попередження народження дітей з важкими вадами розвитку, соціально значимими моногенними та хромосомними хворобами, і тим самим зменшення генетичного вантажу популяції [1].

Виходячи з того, що виключна більшість геномних мутацій виникає de novo, кожен вагітність можна розглядати як ситуацію ризику народження дитини з хромосомною патологією (ХП), найчастішою з яких є трисомія хромосоми 21, або синдром Дауна (СД) [2]. Незважаючи на відому цитогенетичну природу СД та використання сучасних методів ПД, частота СД в Україні, в цілому, не знижується, що свідчить про цілу низку невирішених питань та потребу суттєвого вдосконалення організації системи пренатальної діагностики [3].

Цитогенетичний пренатальний скринінг неможливо зробити масовим, оскільки для отримання результату необхідно докласти значних зусиль, а з точки зору інвазивних маніпуляцій з метою отримання для дослідження матеріалу плода, існує певний ризик ускладнень вагітності. У зв'язку з цим, особливого значення набуває обґрунтована організація потоків вагітних для інвазивної пренатальної діагностики за допомогою скринінгових програм, що дозволяє проводити втручання з метою визначення каріотипу плода у групі високого ризику з високою ефективністю [4, 5].

Пренатальний біохімічний скринінг має особливості, пов'язані з можливостями та обмеженнями тест-систем, програмно-

Екологічні аспекти сучасної біології та медичної генетики