

4. Ліханов А. Ф., Рожко М. С., Клюваденко А. А. Динаміка вмісту пластидних пігментів у листках смородини чорної (*Ribes nigrum* L.). *Науковий вісник НЛТУ України*. 2016. № 26.5. С. 73–79.
5. Маргітай Л. Г., Паляниця Б., Терек О. Аналіз результатів спектрофотометричного дослідження вмісту фотосинтезувальних пігментів у листках рослин із застосуванням комп'ютерних програм. *Вісник Львівського університету. Серія «Біологія»*. 2006. № 41. С. 123–131.
6. Межунц Б.Х., Навасардян М.А. Количественная характеристика фотосинтетических пигментов травяных растений горных экосистем Армении. *Вестник Тюменского государственного университета*. 2012. № 12. С. 220–226.
7. Червона книга України. Рослинний світ / За ред. Я.П. Дідуха. К.: Глобалконсалтинг, 2009. 900 с.

УДК 616.-007-053.1

ДИНАМІКА НАРОДЖЕННЯ ДІТЕЙ З ТРИСОМІЯМИ ЗА АУТОСОМАМИ У ХМЕЛЬНИЦЬКІЙ ОБЛАСТІ

Краснопортко Н.О., Крижановська М.А.

Тернопільський національний педагогічний університет
імені Володимира Гнатюка

E-mail: nataliolkrasnoportko@gmail.com

Ще з давніх часів людство намагалось зрозуміти загадкове явище народження та розвиток людини, а також з'ясувати причини виникнення різного роду хвороб, які не могли спрогнозувати найвидатніші лікарі минулого. Із розвитком генетики підвищився рівень знань про хвороби, в тому числі і про спадкові захворювання та методи їх лікування [1].

Внаслідок збільшення негативної дії людської діяльності, активного втручання людини в навколишнє середовище відбувається знищення екології і підвищення рівня мутаційної мінливості організмів. Мутації, що виникають сьогодні в тих чи інших популяціях людей, призводять до подальшого збільшення рівня виникнення патогенних захворювань [4].

Однієї з найбільш актуальних проблем сучасної медичної генетики є визначення етіології і патогенеза спадкових захворювань. Хромосомні хвороби – велика група вроджених спадкових захворювань, що виникають внаслідок аномалії кількості і/або структури хромосом людини і супроводжуються множинними вадами розвитку. Цитогенетичні і молекулярні дослідження мають високу діагностичну інформативність і цінність при розв'язанні цієї проблеми, оскільки хромосомні аномалії зустрічаються з частотою від 4 до 34% при різних спадкових синдромах. Патологічні ефекти хромосомних мутації проявляються на всіх стадіях онтогенезу, в тому числі і на рівні гамет, впливаючи на їхнє формування. Основні ефекти хромосомних аномалій проявляються у вигляді летальності та вроджених вад розвитку. Клінічні прояви за хромосомних порушень спостерігаються з народження і не мають прогресуючої дії, тому правильніше називати ці стани синдромами, а не захворюваннями. [2, 5]

Найчастіше серед хромосомних захворювань зустрічається трисомія за 21-ю парою хромосом, яка отримала назву *синдром Дауна* і характеризується каріотипом $47,XX,21+$ або $47,XY,21+$. Частота серед новонароджених дітей 1 : 700 – 1 : 800 і залежить від віку матері. Після 35 років у матері суттєво зростає частота народження дітей з патологією, а у віці 45 років вона складає 1:12. Співвідношення хлопчиків і дівчаток становить 1:1. Вперше синдром Дауна був описаний у 1866 році англійським лікарем John Landon Down, але причина цього синдрому була з'ясована у 1959 році Lejeune. Причиною синдрому Дауна є нерозходження до протилежних полюсів в анафазі мейозу 21 пари хромосом. В результаті гамет (яйцеклітина або сперматозоїд) матимуть 22 або 24 хромосоми. Найчастіше (у 80 %) у заплідненні бере участь жіноча яйцеклітина з 24 хромосомами, у 20 % - сперматозоїд з 24 хромосомами [2, 3]. Можлива транслокаційна форма синдрому Дауна (5 %). Каріотип при цьому $46,t(15q21q)$. У хворого диплоїдний набір хромосом, але морфологія їх порушена. Виникає ця форма, як правило, внаслідок транслокації зайвої G21 хромосоми на D15. Транслокаційна форма синдрому Дауна фенотипово не відрізняється від класичної трисомії 21. Поява даної патології не залежить від віку батьків, і батьки при цьому

можуть бути фенотипово здоровими носіями транслокації (45, -21,+t(15q21q). Людина, що є носієм транс локації, здатна продукувати 4 типи гамет. Внаслідок поєднання нормальної гамети може утворитися 4 типи зигот. Одна зигота не є життєздатною, з інших трьох (46,15+; 45,21-; 45,15-) одна зигота може розвинути у транслокаційну форму синдрому Дауна (46,+t(15q21q).Отже, у осіб із збалансованою транслокацією є високий ризик народження дитини з транслокаційною формою синдрому Дауна (1:3) [5].

Синдром Едвардса – це трисомія 18 хромосоми, що характеризується каріотипом 47,XX,18+ або 47,XY,18+. Частота виникнення 1:5000 – 1 : 7000 новонароджених. Співвідношення хворих хлопчиків та дівчаток дорівнює 1:3. Діти з трисомією за 18-ю хромосоמו частіше народжуються у сім'ї, де середній вік матері дорівнює 32,5 роки, а батька – 35 років. Для жінок старших 45 років ризик народити хвору дитину становить 0,7 % [5]. Причини переважання хворих дівчаток невідомі. Вперше цей синдром був описаний у 1960 році Edwards. Причиною синдрому є нерозходження в анафазі мейозу до протилежних полюсів 18 пари хромосом. Діти з синдромом Едвардса (90 %) вмирають на першому році життя, більшість у 1–3 місяці внаслідок ускладнень від множинних вад розвитку: асфіксії, пневмонії, кишкової непрохідності, серцево-судинної недостатності. Інші рідко доживають до дворічного віку [2, 3].

Найбільш важкою формою з усіх хромосомних аномалій є *синдром Патау* – важке хромосомне захворювання, при якому у пацієнта наявна додаткова копія хромосоми 13 і характеризується каріотипом 47,XX,13+ або 47,XY,13+. Частота зустрічальності синдрому Патау серед новонароджених від 1 : 15000 до 1 : 29000 (співвідношення статей 50% : 50%). Наявність у дітей з синдромом Патау важких множинних вад розвитку зумовлює несприятливий прогноз: 95 % з них вмирають впродовж першого року життя. Часто трапляються випадки внутрішньоутробної смерті плода [3, 5].

Тому метою дослідження було визначити динаміку народження дітей з синдромами Едвардса, Патау та Дауна у Хмельницькій області за 2017–2021 рр.

Для вивчення стану загальної народжуваності дітей та

дітей з вадами розвитку слугувала співпраця з лікарями-генетиками Долговим В. В. та Дубчак І. М., а також використовували дані статистичного відділу КП «Хмельницький міський перинатальний центр» ХМР, амбулаторні картки дітей, які народилися з синдромами Патау, Едвардса та Дауна у Хмельницькій області в 2017–2021 рр.

У ході аналізу отриманих даних було виявлено, що за 2017 – 2021 рр у Хмельницькій області народилося 50475 дітей, з них – 26032 хлопчиків (52%) та 24443 дівчинки (48%) Частота народження дітей з трисоміями за 13, 18 та 21 хромосомами становила 0,1% серед живонароджених.

Із синдромом Едвардса за цей період народилося 12 дітей, у 9 з них цитогенетично було підтверджено повну трисомію, у 3 – мозаїчну форму. Новонароджених з частковою трисомією виявлено не було. Серед 45 дітей з синдромом Дауна згідно цитогенетичних аналізів у 39 дітей була повна трисомія, у 4 – мозаїчна форма, у 2 – транслокаційна форма. У 2-х новонароджених дітей з синдромом Патау методом цитогенетичного дослідження була виявлена повна трисомія.

У ході аналізу анамнестичні дані виявили, що основна частина (38 породіль, 64%) припадає на батьків, які не відносяться до групи ризику за віком щодо народження дитини з трисомією.

Список літератури

1. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. К.: Здоров'я, 2001. 136 с.
2. Запорожан В. М. Сердюк А. М., Бажора Ю. І. Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в пренатальній практиці. К.: Здоров'я, 1997. 360 с.
3. Служинська З.О., Калинюк П.П., Служинська О.Б. Спадковість людини (хромосомні та генні хвороби) : Львів, 1997. 99 с.
4. Сміян С. І. Медична генетика. Тернопіль: Укрмедкнига, 2003. С.98-112.
5. Федченко С. Н. Молекулярно-генетические основы онтогенеза / Учебн. пособие. – Луганск, 2003. 336 с.