



МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

ЗБІРКА ТЕЗ

**ВСЕУКРАЇНСЬКОЇ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ
З МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ
СПІЛЬНО З АСОЦІАЦІЄЮ ГІНЕКОЛОГІВ-ЕНДОКРИНОЛОГІВ
УКРАЇНИ**

**«МЕДИКО-СОЦІАЛЬНІ, ПРАВОВІ ПРОБЛЕМИ
РЕПРОДУКТИВНОЇ МЕДИЦИНИ ТА ЕФЕКТИВНІ
ШЛЯХИ ЇХ ПОДОЛАННЯ В УМОВАХ
РЕФОРМУВАННЯ МЕДИЧНОЇ ГАЛУЗІ УКРАЇНИ»**

23 жовтня 2020 р., м. Запоріжжя



ОРГКОМІТЕТ

Голова оргкомітету: Ректор Запорізького державного медичного університету, заслужений діяч науки та техніки України, професор Ю.М. Колесник

Члени оргкомітету: д.мед.н., проф. Туманський В.О., доц. Авраменко М.О., проф. Авраменко Н.В., доц. Моргунцова С.А., проф. Рябоконь Ю.Ю., доц. Нікіфоров О.А.

Секретаріат: к.мед.н., ас. Грідіна І.В., к.мед.н., ас. Кабаченко О.В.

ПОЛІМОРФІЗМ СТРУКТУРНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНУ У-ХРОСОМИ ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕННЯХ ПОДРУЖНІХ ПАР З ПОРУШЕННЯМ РЕПРОДУКТИВНОЇ ФУНКЦІЇ

Авраменко Н.В., Сухонос О.С.

Запорізький державний медичний університет

За допомогою сучасних цитогенетичних методів можливо ідентифікувати різноманітні хромосомні аномалії, що несуть тяжкі захворювання, досить часто хромосомні аномалії викликають значну частину репродуктивних втрат (мимовільні викидні, безпричинне замирання плоду тощо) як на ранніх, так і на пізніх термінах вагітності.

Зміни розмірів гетерохроматину може поєднуватися з важкими порушеннями сперматогенезу, невиношуванням вагітності, а також виникненням серйозних дефектів розвитку [1, 2].

Підвищена частота варіабельних хромосом виявляється при цитогенетичному дослідженні плодового матеріалу при завмерлих вагітностях і мимовільних викиднів, у новонароджених з множинними вродженими вадами розвитку і у пацієнтів з хромосомними хворобами. Поліморфний гетерохроматин може порушувати процес сегрегації (розбіжності) і кон'югації (спарювання) хромосом в мейозі, що призводить до утворення незбалансованих (анеуплоїдних) гамет, а особливості будови гетерохроматину можуть чинити істотний вплив на функціонування генів, розташованих поруч [3]. Клінічно це може виявлятися хромосомними хворобами у потомства, безпліддям, звичним невиношуванням, що завмерли вагітностями, багаторазовими невдалими спробами ЕКЗ [4].

Мета роботи – цитогенетичне вивчення поліморфізму гетерохроматину хромосом у подружніх пар з порушенням репродуктивної функції (ПРФ), а також виявлення можливого зв'язку поліморфізму гетерохроматину з ПРФ для підвищення ефективності медико-генетичного консультування.

Матеріали і методи. Цитогенетичне дослідження проводили 812 подружнім парам (1624 індивідуумам) на базі медико-генетичної лабораторії КНП «Обласного медичного центру репродукції людини» м. Запоріжжя.

Матеріалом дослідження служили:

1. культивовані лімфоцити периферичної крові подружніх пар з порушенням репродуктивної функції: зі спонтанними абортами (два і більше), завмерлими вагітностями, анембріонією; подружніх пар з первинним та вторинним безпліддям, та що були включені до програми ЕКЗ;

2. абортивний матеріал (ворсини хоріону) завмерлих вагітностей невдалих спроб ЕКЗ.

Результати та обговорення. Серед подружніх пар з порушенням репродуктивної функції, тобто з непліддям (первинне та вторинне безпліддя, чоловічий фактор непліддя, анембріонія, повторні спонтанні аборти) та подружніх пар, що були включені до програми ЕКЗ, зустрічаються носії хромосом з поліморфізмом гетерохроматину.

З 812 чоловіків, у 25 (3,07 %) виявлено випадки варіабельності довжини гетерохроматитнових сегментів (*h*). Враховуючи данні цитогенетичного дослідження випадки було розділено на 7 груп :

1. **9ph**: гетерохроматин тільки в короткому плечі хромосоми 9;
2. **qh-**: зменшення довжини (розміру) гетерохроматинового району в довгому плечі хромосоми Y;
3. **9qh+**: збільшення довжини (розміру) гетерохроматинового району в довгому плечі хромосоми 9;
4. **16qh+**: збільшення довжини (розміру) гетерохроматинового району в довгому плечі хромосоми 16;
5. **1qh+**: збільшення довжини гетерохроматинового району в довгому плечу хромосоми.
6. **qh+**: збільшення довжини (розміру) гетерохроматинового району в довгому плечі хромосоми Y;
7. **1qh+,9qh+**: збільшення довжини (розміру) гетерохроматинового району в довгому плечі хромосоми 1 та 9.

Серед 25 подружніх пар з порушенням репродуктивної функції, 10 (1,23 %) були включені до програми ЕКЗ. Завмерла вагітність спостерігалась у 6 (0,36 %) випадках. У всіх чоловіків данної групи виявлялась нормозооспермія. В 6 варіантах завмерлих вагітностей зустрічалися хромосомні аномалії розвитку плоду.

У хворих найчастіше зустрічалось збільшення гетерохроматину в короткому плечі 9 хромосоми (9qh+) – 4 випадка (0,49%). Оцінка якості ембріонів дозволяє припустити, що наявність хромосомного поліморфізму в каріотипі впливає на процес ділення клітини і розвитку ембріона. Хромосомні варіанти обумовлені варіабельністю центромерних гетерохроматитнових районів хромосом.

У трох випадках завмерлих вагітностей абортивного матеріалу ворсин хоріону діагностован синдром Клайнфельтера 47,XXY. Існує припущення, що гетерохроматитнові райони необхідні для підтримки структури хромосом і розташування їх в інтерфазному ядрі клітини, що впливає на реалізацію генетичної програми розвитку. Структурний гетерохроматин впливає на різні функції клітини, в тому числі і на мейотичні процеси. Тим самим він причетний до патології розвитку або на презиготичній стадії, або в ембріональному періоді розвитку організму.

Висновки.

1. Під час проведення цитогенетичного дослідження у подружніх пар з порушенням репродуктивної функції було виявлено 7 варіантів поліморфізму гетерохроматину: 9ph (0,86 %); 9qh+ (0,61 %); qh- (0,73 %); qh+ (0,12 %); 1qh+ (0,24 %); 16qh+ (0,36 %) та сполучений варіант 1qh+,9qh+ (0,12 %).

2. Частіше порушення сперматогенезу спостерігалось при зменшенні гетерохроматину в довгому плечі Y-хромосоми. У 10 (1,23 %) носіїв хромосомного поліморфізму зміни в еякуляті носили наступний характер: олігоастенозооспермія – 5 випадків (0,61 %), астенозооспермія – 3 (0,36 %) і

азооспермія – 2 (0,24 %). Необхідне подальше поглиблене дослідження, а саме: молекулярно-генетичне обстеження на мікрodelеції Y-хромосоми (AZF-локус), визначення рівня фрагментації ДНК в сперматозоїдах та визначення рівня анеуплоїдій в сперматозоїдах.

3. При виявленні хромосомної патології завмерлої вагітності абортівного матеріалу у подружніх пар, які включені в програму екстракорпорального запліднення необхідно проведення медико-генетичного консультування, для подальшого вирішення питання проведення передімплантаційної генетичної діагностики ембріонів. Наявність хромосомного поліморфізму в каріотипі впливає на процес ділення клітини і розвитку ембріона.

Ключові слова: каріотипування, гетерохроматин, хромосомний поліморфізм, порушення репродуктивної функції

Література

1. Демидова И.А. Цитологический и молекулярный полиморфизм гетерохроматиновых районов хромосом человека / И.А. Демидова, С.Г. Ворсанова // Мед. генетика: экспресс-информ. – 1990. - № 12. – С. 1-9.

2. Nielsen J., Friedrich U., Hreidarsson A.V. et al. Frequency of 9qh+ and risk of chromosome aberrations in the progeny of individuals with 9qh+. Human Genet 1974; – 216.

3. Ворсанова С. Г. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты / С. Г. Ворсанова, И. В. Юров, И. В. Соловьев. – М.: Медпрактика, 2008. – 209 с.

4. Баранов В.С., Айламазян Э.К. Экологические и генетические причины нарушения репродуктивного здоровья и их профилактика // Журнал акуш. жен. болезн. – 2007. – Т. LVI. – Вып. 1. – С. 3–10.

ЧАСТОТА ПРЕНАТАЛЬНО ВИЯВЛЕНИХ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ТА ХРОМОСОМНОЇ ПАТОЛОГІЇ ПЛОДУ У ЗАПОРІЗЬКІЙ ОБЛАСТІ ЗА ПЕРІОД 2017-2019 РР.

Авраменко Н. В., Сухонос О.С.

Запорізький державний медичний університет

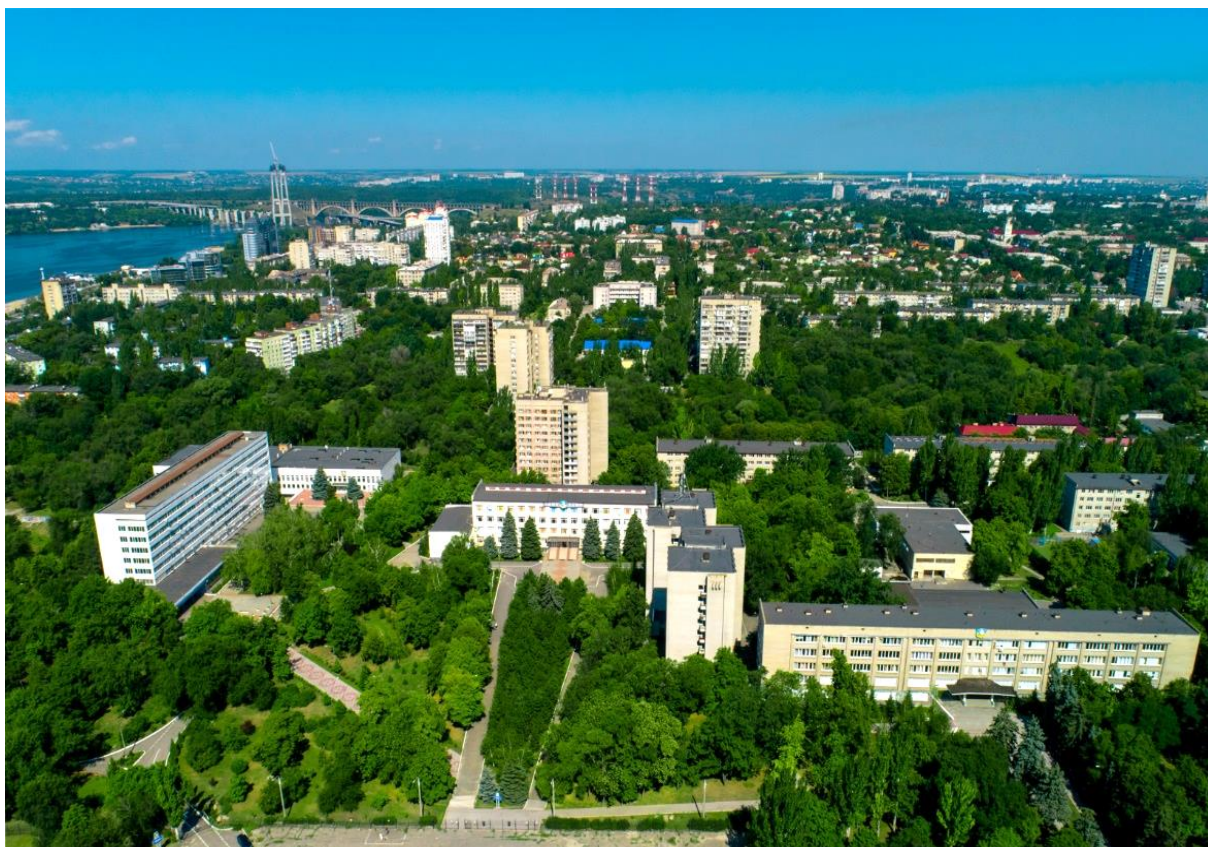
Вступ. Вроджені вади розвитку (ВВР) є однією з головних причин високої смертності немовлят та інвалідності з дитинства [1]. Саме тому рання діагностика дуже важлива, з цією метою у Запорізькій області використовуються сучасні методи пренатальної діагностики, які включають масові та селективні обстеження вагітних на вродженні вади розвитку плода та хромосомні порушення.

Мета дослідження. Проаналізувати результати пренатальної діагностики вагітних групи високого ризику з підозрою на вроджені вади розвитку та хромосомну патологію у плода в Запорізькій області за період 2017-2019 рр.

Матеріали та методи. На базах: КНП «ОМЦРЛ» ЗОР та КНП «ОПЦ» ЗОР за період 2017-2019 рр. обстежено 1178 вагітних з підозрою на вроджені вади розвитку та хромосомну аномалію плода.

ЗМІСТ

| | |
|--|----|
| СКЛАДНІ ПАЦІЄНТИ В ПРОГРАМАХ ЕКО Авраменко Н.В..... | 3 |
| МЕТАБОЛІЧНИЙ СИНДРОМ І СИНДРОМ ПОЛІКІСТОЗНИХ ЯЄЧНИКІВ В ПУБЕРТАТНОМУ ВІЦІ Авраменко Н.В., Кабаченко О.В., Барковський Д.Є, Серих К.В. | 6 |
| ВЕДЕННЯ ПАЦІЄНТОК ІЗ СИНДРОМОМ ПОЛІКІСТОЗУ ЯЄЧНИКІВ Авраменко Н.В., Кабаченко О.В., Барковський Д.Є, Серих К.В. | 7 |
| ПОЛІМОРФІЗМ СТРУКТУРНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНУ У-ХРОМОСОМИ ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕННЯХ ПОДРУЖНИХ ПАР З ПОРУШЕННЯМ РЕПРОДУКТИВНОЇ ФУНКЦІЇ Авраменко Н.В., Сухонос О.С. | 8 |
| ЧАСТОТА ПРЕНАТАЛЬНО ВИЯВЛЕНИХ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ТА ХРОМОСОМНОЇ ПАТОЛОГІЇ ПЛОДУ У ЗАПОРІЗЬКІЙ ОБЛАСТІ ЗА ПЕРІОД 2017-2019 рр. Авраменко Н. В., Сухонос О.С. | 10 |
| МЕТОДИ ДІАГНОСТИКИ ПАТОЛОГІЇ ШЕЙКИ МАТКИ:..... РОЛЬ ЦИТОЛОГИЧЕСКОГО СКРИНІНГА В РАБОТІ АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА Амро І.Г., Богомоллова О.А..... | 12 |
| RETROSPECTIVE EVALUATION OF THE EFFECTIVENESS A MODERN METHOD FOR STOPPING HYPOTONIC UTERINE BLEEDING IN THE EARLY POSTPARTUM PERIOD Gaidai N.V., Oliynyk N.S., Revenko O.M. | 14 |
| АНАЛІЗ ВІДДАЛЕНИХ РЕЗУЛЬТАТІВ ПІСЛЯ ПРОВЕДЕНОГО ЛІКУВАННЯ ХВОРИХ НА СЕЧОКАМ'ЯНУ ХВОРОБУ ЗА ДАНИМИ ПОКАЗНИКАМИ ПРЕДИКТОРІВ ЗАПАЛЕННЯ Бачурін Г.В., Коломоєць Ю.С., Ломака С.С. | 15 |
| ПРЕДИКТОРИ ЗАПАЛЕННЯ, ЯК ФАКТОРИ РИЗИКУ У РОЗВИТКУ ІНФЕКЦІЙНО- ЗАПАЛЬНИХ УСКЛАДНЕНЬ У ХВОРИХ З ПОРУШЕННЯМ УРОДИНАМІКІ Бачурін Г.В., Коломоєць Ю.С., Ломака С.С. | 20 |
| ВИПАДОК ТЯЖКОГО ПЕРЕБІГУ КОРУ У ВАГІТНОЇ Білокобила С.О., Рябокони О.В., Ізбицька Н.Г., Оніщенко Т.Є., Рябокони Ю.Ю. | 22 |
| ДОСВІД ЗАСТОСУВАННЯ ПРЕПАРАТУ ЛЮТЕІНА ДЛЯ ЛІКУВАННЯ ДИСМЕНОРЕЇ У ЖІНОК З МЕТАБОЛІЧНИМ СИНДРОМОМ Грідіна І.Б. | 25 |
| МОЖЛИВОСТІ ВИКОРИСТАННЯ ІННОВАЦІЙНИХ ФОРМ ПРОГЕСТЕРОНУ У СХЕМАХ ЗГТ Грідіна І.Б. | 27 |
| ОЦІНКА РИЗИКІВ ГІПЕРПРОЛІФЕРАТИВНОЇ ПАТОЛОГІЇ РЕПРОДУКТИВНОЇ СИСТЕМИ У ЖІНОК, ЯКІ ПРООПЕРОВАНІ З ПРИВОДУ ПАПІЛЯРНОЇ КАРЦИНОМИ ШЦЗ ДУ «Інститут педіатрії, акушерства та гінекології ім. академіка О.М. Лук'янової НАМН України»..... | 30 |
| ОСОБЛИВОСТІ ПРОФІЛАКТИКИ РОЗВИТКУ ЗАТРИМКИ РОСТУ ПЛОДА У ВАГІТНИХ З ХРОНІЧНОЮ АРТЕРІАЛЬНОЮ ГІПЕРТЕНЗІЄЮ Дейніченко О.В. | 33 |



Замовлення № 8923.
Оригінал-макет виконаний в ЦВЗ ЗДМУ
69035, г. Запоріжжя, пр-т Маяковського 26,

Видавництво ЗДМУ
69035, Запоріжжя, пр. Маяковського, 26