

## СБАЛАНСИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ В СЕМЬЯХ С НАРУШЕНИЕМ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ

*Бугаева Е. В., Ткачева Т. М., Иванова И. Б., Дворниченко Н. С., Рубинская Н. В., Квитчатая Н. Н.*

*Харьковский национальный медицинский университет,  
Харьковский специализированный медико-генетический центр,  
Харьков, Украина, e-mail: tgc@ukr.net*

**Введение.** В современном медико-генетическом консультировании значительное место занимает обследование супружеских пар с репродуктивными потерями. Генетические причины играют большую роль при невынашивании беременности. Примерно у 3-5 % супругов с привычным невынашиванием беременности обнаруживаются хромосомные аномалии, самыми частыми из которых являются сбалансированные реципрокные транслокации или робертсоновские транслокации.

Реципрокная транслокация не проявляется у носителя фенотипически, так как при этом сохраняется баланс генов. При потере двумя акроцентрическими хромосомами коротких плеч и соединении их центромерами может образовываться одна метацентрическая хромосома. Такие транслокации называются робертсоновскими.

**Материалы и методы исследований.** Цитогенетическое исследование проводилось методом культивирования лимфоцитов периферической крови *in vitro* по стандартным методикам.

**Результаты исследований и их обсуждение.** Проведен сравнительный анализ сомато-генетического, клинико-генеалогического и цитогенетического обследования 10 супружеских пар, обратившихся в ХСМГЦ за последние 5 лет с репродуктивными потерями.

У всех мужчин из обследуемых пар был обнаружен кариотип 45,XY,der(13;14)(q10;q10), у двух из которых в генетическом анамнезе был поставлен диагноз бесплодие I (мужской фактор). У двух других мужчин с таким же кариотипом был диагноз при обращении хромосомная патология у первого ребенка и множественные врожденные пороки развития у ребенка. У женщин из анализируемой группы были различные варианты робертсоновских транслокаций, у всех был диагноз при направлении невынашивание беременности. У женщины из супружеской пары с кариотипом 45,XX,der(14;14)(q10;q10) в анамнезе наблюдалось 5 самопроизвольных аборт. У пациентки с кариотипом 45,XX,der(14;21)(q10;q10) в анамнезе было рождение ребенка с болезнью Дауна.

Предполагают, что у пациентов с транслокациями возрастает вероятность рождения детей с хромосомной патологией, моногенными заболеваниями, врожденными пороками развития, а также с болезнями геномного импринтинга. Носители структурно аномальных хромосом, в частности робертсоновских транслокаций, являются группой повышенного риска возникновения однородительских дисомий, которые являются одним из проявлений геномного импринтинга и определяются как дифференциальное выражение генов на основе их родительского происхождения.

**Выводы.** Наши результаты согласуются с уже имеющимися данными о значимости робертсоновских транслокаций в репродуктивных потерях у супружеских пар. Полученные данные подтверждают необходимость проведения каждой супружеской паре с нарушением репродуктивной функции и бесплодием медико-генетического консультирования с обязательным цитогенетическим обследованием.