

Кугельберга-Веландера виявлені делеції 7 и/или 8 екзонов гена SMN1 с увеличением числа копий гена SMN2, и у одного пациента была выявлена делеция 7 экзона генов SMN1 и SMN2.

Выводы. Таким образом, метод MLPA позволяет не только подтвердить диагноз спинальной амиотрофии, но и уточнить клиническую форму СМА в зависимости от выявленных изменений в генах SMN1, SMN2 и NAIP.

ЧАСТОТА ТА СПЕКТР ХРОМОСОМНИХ АБЕРАЦІЙ, АСОЦІАЦІЙ АКРОЦЕНТРИЧНИХ ХРОМОСОМ У НОВОНАРОДЖЕНИХ ІЗ ЗАТРИМКОЮ ВНУТРІШНЬОУТРОБНОГО РОЗВИТКУ

Ковальчук Л. Є., Кочерга З. Р.

ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет», Івано-Франківськ, Україна

Вступ. Зростання мутагенного забруднення довкілля негативно впливає на розвиток ембріона та плода, формування генотипу та фенотипу майбутньої дитини. Важливою кількісною характеристикою соматичного мутагенезу є частота спонтанних хромосомних аберацій (ХА).

Мета дослідження: встановлення частоти та спектру ХА, асоціацій акроцентричних хромосом (ААХ) у здорових новонароджених та при затримці внутрішньоутробного розвитку (ЗВУР) з різних екологічних районів Прикарпаття.

Матеріал і методи досліджень. Матеріалом для дослідження були метафазні пластинки лімфоцитів пуповинної крові 187 здорових новонароджених та 181 новонародженого зі ЗВУР з різних районів Івано-Франківської області.

Результати досліджень та їх обговорення. Загальна частота ХА у новонароджених із ЗВУР була у 1,12 рази більшою, ніж у здорових новонароджених з усіх досліджуваних районів. Встановлено відмінність спектру ХА в районах з хімічним і радіаційним забрудненням у всіх новонароджених. Частота клітин з ААХ, як один з показників імуногенетичного статусу, переважала у новонароджених із ЗВУР, особливо у новонароджених із зон хімічного та радіаційного забруднення. Середня частота асоціацій на одну клітину у дітей із ЗВУР була більшою у зоні екологічного комфорту у 1,19 рази, у зонах хімічного та радіаційного забруднення відповідно у 1,14 та 1,23 рази ($p < 0,05$) на противагу до здорових новонароджених. Число асоційованих хромосом в одній клітині було найнижчим у здорових новонароджених із зони екологічного комфорту. Таким чином, синдром ЗВУР є мультифакторною патологією, в реалізації якої важливу роль відіграють спадкові і зовнішні чинники середовища. Частота ХА корелювала з показниками частоти ААХ (варіювали від 0,68 до 0,84), що підтвердило вплив екологічних умов проживання на імуногенетичний статус та адаптивні можливості новонароджених.

Висновки:

- 1) доведено перевагу хромосомних аномалій та здатності до ААХ у новонароджених із ЗВУР;
- 2) встановлено зростання частоти спонтанних ХА та ААХ у новонароджених з екологічно несприятливих районів.