

УДК 61.35:575.056.3

КЛІНІКО-ГЕНЕАЛОГІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ У ПАЦІЄНТІВ З КРИПТОРХІЗМОМ

**Н.В.Гельнер, А.Й.Наконечний, Д.В.Заставна,
М.Я.Тиркус, К.О.Сосніна**

Інститут спадкової патології АМН України (Львів)

Вступ

Крипторхізм (ретенція яєчок) - найбільш поширена патологія статеві системи у хлопчиків, зустрічається з частотою 340:10000 народжених хлопчиків. Серед доношених новонароджених хлопчиків частота крипторхізму становить 2-4 %, недоношених 9-30 %. Двобічний крипторхізм трапляється у 13,9% хворих, правобічний - у 50,8%, лівобічний - у 35,3% [1,2].

При діагностиці крипторхізму основними симптомами є недорозвинення, асиметрія калитки, відсутність одного або обох яєчок у калитці, скарги на болі в пахвинній ділянці або в животі. У 3-17% хлопчиків з крипторхізмом знаходять аномалії сечовивідного тракту, такі як мальротация, нідковоподібну нирку, гіпоспадію та агенезію нирок. У 5-10 % хворих, особливо при двобічному крипторхізмі, можуть спостерігатися ознаки ендокринної недостатності: евнухоподібна будова тіла, гінекомастія, ожиріння, оволосіння лобка по жіночому типу. Порушення екскреції і метаболізму статевих гормонів виявляється у -95% хворих. У 44,5% дітей з крипторхізмом у віці 7-14 років спостерігається пониження основного обміну. В підлітковому та юнацькому віці у хворих хлопчиків з'являються ознаки гіпогеніталізму із запізненням статевого дозрівання. У таких осіб у зрілому віці страждає фертильність, причому у осіб з двобічним крипторхізмом практично у 100% випадків, при однобічній - до 75%. Ризик розвитку раку у таких пацієнтів підвищується у 35-48 разів [3-5].

Важливу роль у патогенезі крипторхізму відіграють механічні та гормональні чинники. Зокрема, вузькість пахвинного каналу, недорозвинення піхвового відростка очеревини і калитки,

Проблеми екологічної та медичної генетики і клінічної імунології

вкорочення і недорозвинення сім'яного канатика та його судин, відсутність або патологія зв'язкового апарату, гіпоплазія сім'яної артерії, недостатнє кровопостачання яєчок, грижа сприяє затримці міграції яєчок. Дефіцит гормонів внаслідок розладів функцій системи гіпоталамус - гіпофіз - статеві залози призводить до дисгенезії яєчок і порушення процесу їх опускання через недостатність стимулювання інтерстиційних ендокриноцитів (клітин Лейдига) хоріогонічним гонадотропіном матері.

Окрім того, відомо, що крипторхізм зустрічається при цілому ряді генетичних синдромів. Назагал описано 258 синдромів, в синдромокомплекс яких входить крипторхізм. Особливо часто крипторхізм зустрічається при наступних синдромах: Аарського, голопрозенцефалії, Коккейна, Дубовіча, гіпопітуїтаризмі, Кальмана, Меккеля-Грубера, Нунана, Опіца, Прадера-Віллі, Лоуренса-Муна-Бідля, іхтіозі, пахідерматоперіостозі, ювенільній формі м'язової дистрофії Дюшена, Марфана, Беквіта-Відемана, Сільвера-Рассела, триплоїдії, Клайнфельтера, трисомії по 13 або 18 парі хромосом, Вольфа-Хіршхорна, делеціях 13q або 18q, гіпофізарній аплазії/гіпоплазії, тестикулярній ферментній недостатності [6,7]. На сьогоднішній день ідентифіковано декілька генів, які відповідають за затримку міграції яєчка на будь-якому відрізьку фізіологічного шляху його опускання. Це *NOXA10*, який локалізований на 7p15-p14.2, *INSL3* - на 19p13.2 та *GREAT* - на 13q 12-q13 хромосомах [8, 9]. У пацієнтів з крипторхізмом описані термінальні делеції аутосом, зокрема 10-ї [10,11], та мікроделеції Y- хромосоми [12, 13].

За допомогою генеалогічного аналізу встановлено, що інколи крипторхізм успадковується по аутосомно-домінантному типу: у 1,5-4% батьків і 6% братів хворих також спостерігається дана патологія [14]. Описано декілька сімей, в яких чоловіки мали неопущення яєчок з ідентичними гістологічними змінами у них. Зокрема, за даними Л.М.Скородок із співавт. [15] у 27,5% обстежених сімей крипторхізмом страждали і родичі пробанда - батько, брати, дід, дядько, а частота сімейних випадків двобічної ретенції яєчок була ще вищою - 31,7%. Крипторхізм частіше зустрічається в моно-, ніж у гетерозиготних близнюків. Описано також спостереження крипторхізму в трьох

Екологічні аспекти сучасної біології та медичної генетики

хлопців, матері яких є рідними сестрами. Пітуїтарний гіпогонадизм за лінією матері - це також може бути фактором схильності синів до крипторхізму [16]. Разом з тим, індекс успадкування, який для крипторхізму є меншим від 1 і складає 0,5 вказує на переважання полігенного типу успадкування із значним впливом зовнішніх факторів. Отже, внесок генетичної компоненти у виникнення крипторхізму залишається до кінця нез'ясованим. Можна припустити, що крипторхізм - це тенденція організму до самостерилізації з метою запобігання відтворення неповноцінного потомства, опосередкованим підтвердженням чого може слугувати вище описане часте поєднання крипторхізму з іншими вродженими вадами при цілому ряді генетичних синдромів.

Метою роботи було вивчення клініко-генеалогічних особливостей у родинях пацієнтів з різними формами ретенції яєчок.

Матеріали та методи дослідження

Всього клінічно обстежено 595 хлопчиків з крипторхізмом, з них генеалогічними дослідженнями охоплено 38 родин. Клінічний матеріал охоплював 595 хворих на різні форми ретенції яєчок. Із них - 303 (50,92%) хлопці зі справжнім крипторхізмом, 237 (39,83%) з псевдокрипторхізмом та 55 (9,24%) з ектопією яєчок. За віком всі пацієнти були згруповані у чотири вікові групи: до 1 року, від 1 до 4 років, від 5 до 9 років та від 10 до 14 років. Найменша вікова підгрупа складалася з 13 (2,18% від усіх обстежених) хворих виключно на справжній крипторхізм у віці від 6 місяців до 1 року, 129 (21,68%) хворих мали від 1 до 4 років, 230 (38,66%) хлопців були у віці від 5 до 9 років, вікова підгрупа 10-14 років складалася з 223 підлітків, що відповідало 37,48% всіх обстежених.

Діагностика, лікування і динамічне диспансерне спостереження за хворими проводилося на базі урологічного відділу Львівської комунальної міської дитячої клінічної лікарні та урологічного кабінету консультативної поліклініки названої установи.

Отримані результати та їх обговорення

При комплексному обстеженні у близько 40% пацієнтів діагностовано супутні захворювання, дизморфічні риси та вроджені аномалії. Причому, у деяких хворих реєструвалося декілька супутніх вад, а особливо - дизморфічних рис та врод-

жених вад. Причому, п'яту частину всіх супутніх вад складали аномалії сечостатевого органів, це: гіпоспадія, фімоз, міхурово-мисковий рефлюкс, гідронефроз, епіспадія, екстрофія сечового міхура, пахвинна кіла, гідрофунікулоцеле.

На супутні соматичні вади інших органів та систем у хворих на ретенцію яєчок також припадала вагома частка, поміж них можна виділити патологію передньої черевної стінки - 33 (5,55%) випадки, опорно-рухового апарату - 45 (7,56%), офтальмологічну - 16 (2,69%) та інших систем - 15 (2,52%). Серед вад передньої черевної стінки переважала пупкова кіла - в 21 (3,53%) хворого і кіла білої лінії живота - в 11 (1,85%). Один з хворих на двобічний пахвинний крипторхізм мав діастаз прямих м'язів живота - 0,17%. Патологію опорно-рухового апарату складали такі вади: сколіоз - 16 (2,69%) випадків, природжений вивих стегна - 10 (1,68%), плоскостопість - 8 (1,34%), розколина губи та піднебіння - 5 (0,84%), лікоподібна грудна клітка - 4 (0,67%), а також синдактилія і дизмелія передпліч - по 1 (0,17%) випадку. З офтальмологічної патології знайдено природжену короткозорість і астигматизм - по 6 (1,01%) хворих та природжену косоокість в 4 (0,67%). Окрім цього, в хворих на ретенцію яєчок виявлено 5 (0,84%) випадків з природженими папіломами, по 4 (0,67%) з природженими вадами серця і ангіомами, а також по 1 (0,17%) з атрезією ануса і множинними невусами. Кількість соматичних вад у хворих зі справжнім крипторхізмом суттєво переважала показники у хлопців з іншими формами ретенції яєчок - ектопією та псевдокрипторхізмом. Вони відповідно становили 81 (13,61%), 13 (2,18%) та 15 (2,52%). У відсотковому перерахунку на кількість хворих за формами ретенції яєчок отримано такі значення при: справжньому крипторхізмі - 26,73%, ектопії яєчка - 23,64% і псевдокрипторхізмі - 6,33%. При двобічних формах ретенції яєчок також відмічено більш часте виявлення супутніх вад. Так, при справжньому двобічному крипторхізмі соматичні аномалії знайдено в 47 (7,9%) хлопців, а при однобічному в 34 (5,71%). Псевдокрипторхізм відповідно характеризувався таким співвідношенням 11 (1,8%) до 4 (0,67%) (табл.1).

Таблиця 1

Соматичні аномалії в дітей з ретенцією яєчка

Аномалії	Справжній крипторхізм				Ектопія яєчок	Несправжній крипторхізм		Всього
	однобічний		двобічний			однобічний	двобічний	
	пахвинний	черевний	пахвинний	черевний				
лупкова кіла	4	3	5	4	2	1	2	21
кіла білої лінії живота	2	1	2	3	1	1	1	11
діастаз прямих м'язів живота			1					1
сколіоз	2	3	2	4	2	2	1	16
природжений вивих стегна	1	1	2	3	1		2	10
плоскостопість	2	1	2	1	1		1	8
розколина губи та піднебіння	1	1	2				1	5
лійкоподібна грудна клітка	1		1	1			1	4
синдактилія		1						1
дизмелія передпліч			1					1
природжена короткозорість	1	1	1	1	1		1	6
природжений астигмазм	1	1	1	1	1		1	6
природжена косоокість	1		1	1	1			4
природжені вади серця		1	1	1	1			4
атрезія ануса			1					1
природжені лапіломи	1	1	1	1	1			5
природжені ангіоми	1	1		1	1			4
множинні невуси			1					1
Разом	18	16	25	22	13	4	11	109

Хворі на ретенцію яєчок характеризувалися наявністю цілої низки різноманітних дизморфічних рис та вроджених аномалій. Таких знайдено 336 (56,47%). Це були криві короткі мізинці - 85 (14,28%), розширення перенісся - 53 (8,91%), неправильний прикус - 39 (6,55%), диспластичні вушні раковини - 29 (4,87%), коротка вуздечка язика - 22 (3,7%), епікантус - 21 (3,53%), вузьке тверде піднебіння - 15 (2,52%), вузька очна щілина і незвичайна форма черепа - по 12 (2,02%), монголоїдний розріз очей - 10 (1,68%), надмірна рухомість суглобів - 8 (1,34%), асиметрія обличчя, вроджений

екзофтальм і нижня мікрогнатія - по 6 (1,01%), вроджений птоз і напівптоз та поперечна складка долоні - по 5 (0,84%) і мікроцефалія - 2 (0,34%)(табл.2).

Таблиця 2

Дизморфічні риси та вроджені аномалії у дітей з ретенцією яєчка

Аномалії	Справжній крипторхізм				Ектопія яєчок	Несправжній крипторхізм		Всього
	однобічний		двобічний			однобічний	двобічний	
	пахвинний	черевний	пахвинний	черевний				
криві короткі мізинці	19	10	17	21	5	4	9	85
розширення перенісся	12	10	12	10	3	3	3	53
неправильний прикус	9	7	7	7	4	3	2	39
диспластичні вушні раковини	9	6	5	4	2	2	1	29
коротка вуздечка язика	4	4	6	5	1	1	1	22
епікантус	5	4	6	4	1		1	21
вузьке тверде піднебіння	4	3	3	3	1		1	15
вузька очна щілина	3	2	3	3		1		12
незвичайна форма черепа	2	3	2	4			1	12
монголоїдний розріз очей	2	1	2	3	1	1		10
надмірна рухомість суглобів	2	1	2	3				8
природжений екзофтальм	2	1	1	1			1	6
нижня мікрогнатія	1	1	1	2		1		6
асиметрія обличчя		1	2	1	1		1	6
природжений птоз, напівптоз		1	1	2	1			5
поперечна складка долоні	1	1	1	1			1	5
мікроцефалія	1			1				2
Разом	76	56	71	75	20	16	22	336

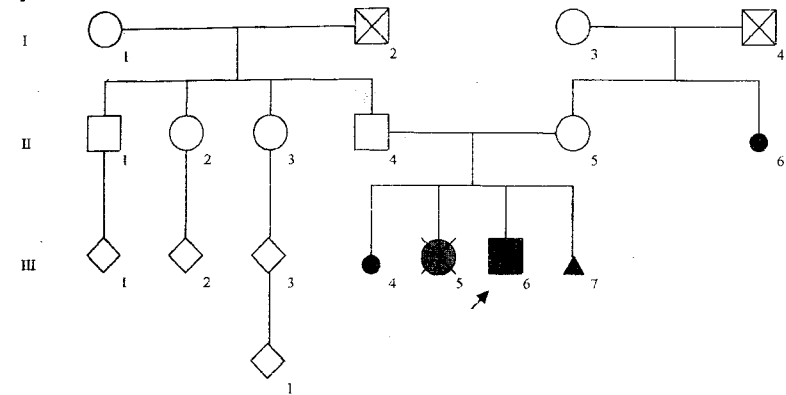
Причому, основна кількість дизморфічних рис припадала на хворих зі справжнім крипторхізмом - 278 (46,72%) випадків. На протривагу цьому, у хлопців з ектопією яєчок виявлено лише 20 (3,36%) диспластичних симптомів, а з псевдокрипторхізмом - 38 (6,39%). Якщо провести перерахунок дизморфічних рис на кількість хворих за формами ретенції яєчок, то їх відсоток був найвищим при справжньому крипторхізмі і складав 91,75%.

Загалом при справжньому крипторхізмі констатовано 439 (73,78%) супутніх аномалій, дизморфічних рис та вроджених аномалій, що в середньому складало по 1,4 вади на кожного хворого. При одnobічній формі крипторхізму їх виявлено 198 (33,28%). З розрахунку на хворого припадало по 1,08 вади. Хворі на двобічний справжній крипторхізм мали 241 (40,5%) супутню ваду чи дизморфічних рис, а відповідно на кожного хворого по 2,03 вади. При ектопії яєчок виявлено 41 (6,89%) випадок супутніх вад, або 0,75 на конкретного хворого. Для хворих на псевдокрипторхізм ці показники були найнижчими - 69 (11,6%) в підгрупі та складали 0,29 вади на кожного. Вище наведені дані підтверджують тезу - чим важча вада, тим більша імовірність наявності супутніх аномалій розвитку.

Для встановлення факту спадкової схильності до крипторхізму було вивчено 38 родоводи із проведенням генеалогічного аналізу. Дані генеалогічного аналізу збирались до прародичів по вертикальній лінії та до двоюрідних сибсів - по горизонтальній, шляхом графічного зображення сімейного дерева (родоводу). При цьому інформація отримувалась про вік членів родини, вік виявлення крипторхізму, час проведення операції з приводу неопущення яєчок, зверталась увага на перебіг вагітності та пологів, випадки самовільних викиднів, мертвонародження, кровноспоріднений шлюб, непліддя, наявність інших захворювань в родині. Проведені дослідження встановили, що крипторхізм був діагностований одразу ж після народження у всіх пацієнтів. Час проведення оперативного лікування коливався від 1 до 10 років. Вік батьків у період народження пробандів не перевищував репродукційний $27,3 \pm 7,7$ років, лише у одному випадку вік матері перевищував 35 років. Період вагітності у матерів пробандів був ускладнений загрозою пе-

ривання та токсикозом у 24 випадках (63,2 %) обстежених пацієнтів. Шкідливі умови праці під час вагітності простежувались у 8 матерів і склали сумарно 21,3%.

Обтяжений репродуктивний анамнез виявлено у 17 матерів, що відповідає 45% обстежених матерів пробандів. Слід звернути увагу, що у всіх цих сім'ях попередні вагітності (до народження пробандів з крипторхізмом) закінчувались пренатальними втратами та самовільними викиднями. Один з таких родоводів представлено на рис.1.



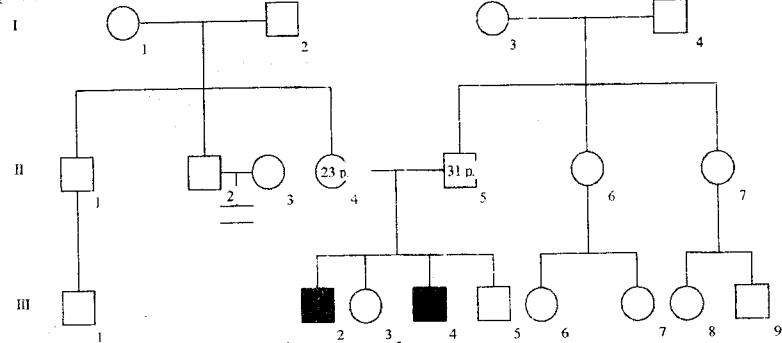
II 6, III 4 - самовільні викидні у 10-12 тижнів; III 7 - завмерла вагітність у 20 тижнів; III 5 - передчасні пологи мертвим плодом; III 6 - пробанд з двобічним паховим крипторхізмом

Рис.1. Родовід Ф.В.П., 1992р.н.

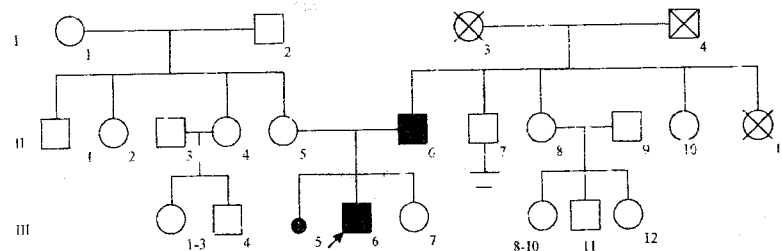
У процесі збору клінічно-генеалогічних даних були встановлені 4 випадки крипторхізму серед родичів першого, другого та третього ступеня спорідненості, що складає 10,5% обстежених родин. Приклади таких випадків представлені на рис. 2, 3, 4, 5.

Окрім того, виявлена родина, де зафіксовані випадки крипторхізму у двох сім'ях, причому, в одній сім'ї - два рідні сибси з крипторхізмом, а у другій - неопущення яєчка спостерігалось у діда (II ступінь спорідненості) та фімоз у двоюрідного сибса (III ступінь спорідненості) по батьківській лінії, а в ще одній родині виявлено захворювання статеві сфери у чотирьох сім'ях: в першій батько переніс правобічний орхідит, в другій - старший сибс після перенесеного паротиту страждає олігоспермією та непліддя, у третій - у двоюрідного сибса по батьківській лінії

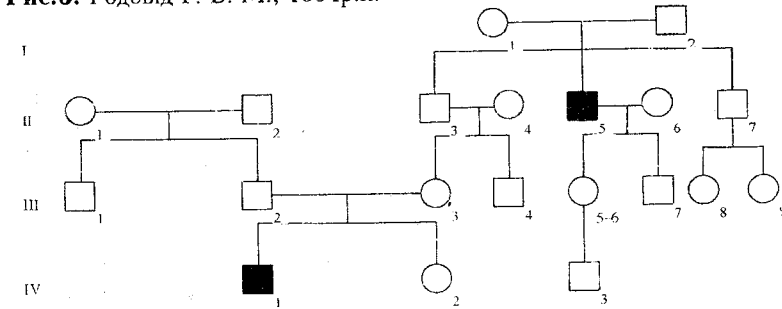
водянка яєчка, у четвертій - у двоюрідного сибса по материнській лінії двобічний крипторхізм. Отже, загалом 15,8% обстежених родин мають сімейну форму крипторхізму.



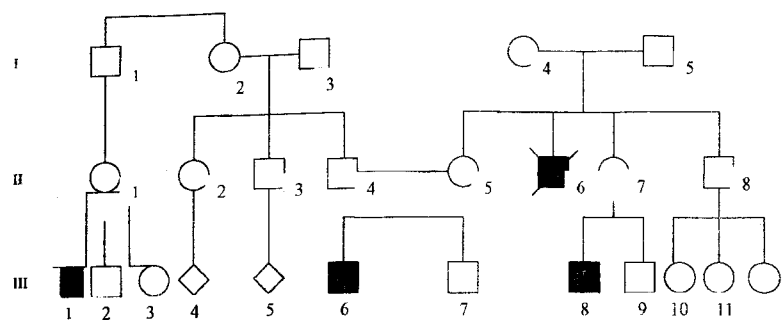
III 2,4 - сибси з крипторхізмом; II 2,3 - неплідний шлюб
Рис.2. Родовід С. В.В., 1997р.н.



III 5 самовільний викидень у 12 тижнів; III 6 і IV 1 пробанд та його батько з крипторхізмом.
Рис.3. Родовід Г. В. М., 1994р.н.



III 5 і IV 1 - пробанд та його дядько по матері мали однобічний крипторхізм.
Рис.4. Родовід Д.М.В., 2004р.н.



III 6-пробанд; III 1 - по татові дядька внук з однобічним крипторхізмом; II 6 - по матері дядько з однобічним крипторхізмом (трагічно загинув); III 8 - по матері двоюрідний сибс з однобічним крипторхізмом
Рис.5. Родовід С.Т.В., 1994р.н.

Мультифакторні захворювання (псоріаз, бронхіальна астма, онкологічні захворювання, ішемічна хвороба серця, гіпертонічна хвороба та ін.) засвідчено у понад половини родичів I, II та III ступеня спорідненості у всіх родинах обстежуваних.

Під час проведення клінічного огляду обстежуваних 38 пацієнтів з крипторхізмом виявлено соматичні аномалії у 17-ти (45% обстежених), в т.ч. такі спадкові захворювання як синдром Ленца, Прадера - Віллі, Форсмана - Лемана, а також МВВР.

За допомогою стандартного каріотипування зміни виявили у трьох осіб (4,28%): 46,XYinv(2)(p11q13)[20]/46,XY[20] - лівобічний крипторхізм; 45,X/46,X,i(Xq)/46,XY - двобічний криптохізм; 46XX - двобічний криптохізм, порушення диференціації статі. За допомогою молекулярно-генетичних досліджень у трьох осіб (4,28%) з крипторхізмом зафіксували мікрodelесії Y-хромосоми, у двох з яких зафіксовані і цитогенетичні аномалії. У хлопчика з двостороннім крипторхізмом та гіпоспадією (каріотип 45,X/46,X,i(Xq)/46,XY) виявили мікрodelесії субрегіонів AZFb і AZFc (AZFb+c) у ділянках Y127, sY134, sY254, sY254. Відсутність усіх локусів AZF регіону та гена SRY виявлено у пацієнта з двостороннім крипторхізмом, гіпоспадією, аплазією яєчок (каріотип 46,XX). Мікрodelесію субрегіону AZFb у ділянці Y127 спостерігали у хлопчика з двобічним крипторхізмом та цитогене-

тично встановленим нормальним каріотипом. Слід наголосити, що ці хлопчики не входили до групи пацієнтів із генетичними синдромами, в яких крипторхізм є складовою частиною комплексних порушень. Отже, у 5,7% хлопчиків з крипторхізмом зафіксовані зміни каріотипу та мікрodelеції Y-хромосоми.

Висновки

1. Встановлено, що у 40% обстежених пацієнтів крипторхізм супроводжувався супутніми захворюваннями, дизморфічними рисами та вродженими аномаліями.

2. За даними генеалогічного дослідження обтяжений репродуктивний анамнез виявлено у 45% обстежених матерів пробандів, 15,8% обстежених родин мають сімейну форму крипторхізму, мультифакторні захворювання засвідчено у понад половини родичів I, II та III ступеня спорідненості у всіх родин обстежуваних.

3. У 5,7% хлопчиків з крипторхізмом зафіксовані зміни каріотипу та мікрodelеції Y-хромосоми.

4. Отримані результати свідчать про необхідність подальшого вивчення генетичних передумов крипторхізму.

Література

1. Козлов Г.И. Болезни мужских половых желез / Г.И. Козлов // *Болезни органов эндокринной системы / под ред. И. И. Дерова*. - М.: Медицина, 2000. - С. 498-528.
2. Луцицький Є.В. Захворювання статевих залоз у чоловіків / Є.В.Луцицький // *Ендокринологія / під ред. А.С. Єфімова*. - Київ: Вища школа, 2004. - С. 370-394.
3. Топка Е. Г. Сучасні аспекти хірургічного лікування крипторхізму у дітей / Е. Г. Топка, В. М. Байбаков // *Клінічна анатомія та оперативна хірургія*. - 2001. - Т. 6, № 7. - С. 91-94.
4. Лабораторная диагностика мужского бесплодия / В.В. Долгов, С.А. Луговская, Н.Д. Фанченко [и др.]. - М.: Медицина, 2006.-С.8-16.
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. - М.: Медицина, 1997.-С. 126 - 128.

6. Ерохин А.П., Воложин С.И. Крипторхизм / А.П.Ерохин, С.И.Воложин. - М., 1995. - 344 с.

7. Hutson J.M. Anatomical and functional aspects of testicular descent and cryptorchidism / J. M. Hutson, S. Hasthorpe, C. F. Heyns // *Endocr. Rev.* - 1997. - Vol.18. - P. 259-280.

8. Rimoin D.L. Genetic Disorders of the Endocrine Glands / D.L.Rimoin, R.N.Schimke // *Clinical Chemistry* - 1972.- Vol.18, № 4. - P. 401

9. Блунк В. Детская эндокринология / В.Блунк. - М.: Медицина, 1981. - 304 с.

10. Bilateral cryptorchidism associated with terminal deletion of 10q. / Y.Suzuki, T.Sasagawa, T.Nakada, Y. Onmura // *Scandinavian. J. of Urology and Nephrology*. - 1998.- Vol.61, № 3.- P. 186-187.

11. Long arm deletion of chromosome 10 in boy with monorchidism / A.Mutoh, I.Sasagawa, T.Tateno [e.a.] // *Scandinavian. J. of Urology and Nephrology*. - 1999.- Vol.33, № 1. - P. 77-78.

12. Y chromosome microdeletions in cryptorchism and idiopathic infertility / C.Foresta, E.Moro, A.Garolla [e.a.] // *J.of Clinical Endocrinology and Metabolism*. - 1999. - Vol. 84, № 10. - P. 3660-3665.

13. Cryptorchidism: Incidence, Risk Factors, Review and Potential Role of Environment; An Update. / A.Mutoh, I.Sasagawa, T.Tateno // *J. of Andrology* - 2003.- Vol. 24, № 2.- P.22-33.

14. Risk factor patterns for cryptorchidism and hypospadias. / O. Akre, L. Lipworth, S. Cnattingius [e.a.] // *Epidemiology*. - 1999. - V.10 - P. 364-369.

15. Скородок Л.М. Нарушения полового развития у мальчиков / Л.М.Скородок, О.Н.Савченко. - М.: Медицина, 1980. - 132 с.

16. Conformation of the multifactorial threshold model for congenital structural talipes / A.Czeizel, A.Bellyei, J.Kranicz [e.a.] // *J.of Medical Genetics*. - 1981. - Vol.18. - P. 99-100.

Резюме

Гельнер Н.В., Наконечний А.Й., Заставна Д.В., Тиркус М.Я., Сосніна К.О. *Клініко-генеалогічні дослідження у пацієнтів з крипторхізмом.*

В роботі відстоюється теза високої результативності комплексу клінічних та генетичних досліджень пацієнтів з крипторхізмом та їхніх родин. Встановлено, що у 40% обстежених пацієнтів крипторхізм супроводжувався супутніми захворюваннями, дизморфічними рисами та вродженими аномаліями. За даними генеалогічного дослідження обтяжений репродуктивний анамнез виявлено у 45% обстежених матерів пробандів, 15,8% обстежених родин мають сімейну форму крипторхізму, мультифакторні захворювання засвідчено у понад половини родичів I, II та III ступеня спорідненості у всіх родин обстежуваних. У 5,7% обстежених пацієнтів зафіксовані зміни каріотипу та мікрodelеції Y-хромосоми.

Ключові слова: крипторхізм, клінічні та генеалогічні дослідження, генетичні передумови крипторхізму.

Резюме

Гельнер Н.В., Наконечный А.И., Заставна Д.В., Тиркус М.Я., Соснина К.А. *Клинико-генеалогические исследования у пациентов с крипторхизмом.*

В работе отстаивается тезис высокой результативности комплекса клинических и генетических исследований у пациентов с крипторхизмом. Установлено, что у 40% обследованных пациентов крипторхизм сопровождается сопутствующими болезнями, дисморфическими чертами и врожденными аномалиями. Генеалогические исследования показали осложненный репродуктивный анамнез у 45% обследуемых матерей пробандов, 15,8% обследуемых семей имеют семейную форму крипторхизма, мультифакториальные болезни обнаружены у более чем половины родственников I, II та III степени родства во всех семьях обследуемых пациентов. У 5,7% обследованных обнаружены аномалии каріотипа и микрodelеции Y-хромосоми.

Ключові слова: крипторхизм, клинические и генеалогические исследования, генетическая предрасположенность к крипторхизму.

Summary

Hellner N., Nakonechnyj A., Zastavna D., Tyrkus M. *Clinical and genealogical studies in patients with cryptorchism.*

Our work confirm the thesis of high results for complex of clinical and genetic investigations in patients with cryptorchism. In 45% of patients cryptorchism is associated with different diseases, dysmorphic features and birth defects. Genealogical studies show maternal reproductive disorders in 45% of cases. 15,8% families has familial form of cryptorchism, multifactorial diseases take place in more than a half of I, II or III degree relatives. In 5,7% of patients have abnormal karyotype and microdeletions of Y-chromosome.

Key words: cryptorchism, clinical and genealogical studies, genetic predisposition for cryptorchism.

Рецензент: д.мед.н., проф. С.М.Смірнов

УДК 574.24:612.017:616-006

ИНДИВИДУАЛЬНА РАДІАЦІЙНА ЧУТЛИВІСТЬ ПУХЛИН (РАДІОБІОЛОГІЧНІ ТА КЛІНІЧНІ АСПЕКТИ)

Е.А. Дьоміна, В.С. Іванкова

*Інститут експериментальної патології, онкології та радіобіології ім. Р.Є. Кавецького НАН України (Київ)
Національний інститут раку МОЗ України (Київ)*

Вступ

Досвід досліджень, що пов'язані із терапевтичним опроміненням онкологічних хворих, переконливо довів, що сучасна радіаційна онкологія не має достатньо повної теоретичної бази для подальшого удосконалення, оскільки ґрунтується на емпіричних результатах клінічного характеру значно більше, ніж на радіобіологічних, в тому числі біодозиметричних, дослідженнях. Гетерогенність структури та складу тканин, популяції хворих призводить до великих затруднень при виборі біологічно значимих параметрів опромінення.

Радіобіологи відзначають "наближення до межі можливостей променевого методу лікування злоякісних новоутворень, незважаючи на використання найновіших досягнень ядерної фізики, радіаційної техніки та біологічних засобів керування променевими реакціями нормальних і пухлинних клітин" [15].

Послаблення уваги радіобіологів до ушкоджуючих ефектів іонізуючих випромінювань (ІВ) у великих дозах пояснюється, у першу чергу, Чорнобильською катастрофою, внаслідок чого інтереси дослідників змістилися у бік вивчення дії ІВ у діапазоні малих доз. На думку фахівців ВООЗ, у майбутньому через пізню діагностику значна частка онкологічних хворих буде потребувати більш ефективної променевої терапії (ПТ) [12]. На сьогодні в онкології використовуються практично всі види електромагнітних та іонізуючих випромінювань, починаючи від постійних електричних і магнітних полів та далі за всією шкалою хвиль або енергій. За допомогою різних джерел випромі-