

90% случаев этиотропная терапия давала положительный клинический эффект уже после одного курса лечения. В остальных случаях отсутствие терапевтической динамики требовало расширения анализа и приводило к обнаружению сопутствующих инфекционных агентов, что вызывало коррективы терапии. Примерно в 60% случаев уже после первого курса лечения повторный анализ не обнаруживал 8 исследуемом биологическом материале этиологического источника заболевания в остальных случаях требовалась дополнительная терапия.

О НЕКОТОРЫХ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЯХ В СЕМЬЯХ С ОТЯГОЩЕННЫМ АНАМНЕЗОМ

*И.П. Минков, В.П. Петрашевич, З.Н. Живац,
О.Б. Полодиенко, И.В. Матвеева (Одесса)*

В Украине ежегодно рождается около 12 тыс. детей с различными ВНР и МВНР, что является одной из причин смертности в раннем постнатальном периоде и инвалидизации до 16 лет.

1. Пробанд А – 8-месячный ребенок мужского пола, рожденный в срок с нормальными физикальными параметрами. При осмотре были выявлены дисэмбриогенетические стигмы: долихоцефалия, микрофтальмия, готическое небо и др.

Анализ кариотипа на метафазах лимфоцитов периферической крови выявил наличие кольцевой 18 хромосомы - 46, XY, r (18).

2. Пробанд Б – месячный ребенок женского пола с массой 2120 г. Беременность протекала на фоне хронического кольпита и ОРЗ. При осмотре выявлены: расщелина твердого и мягкого неба, врожденный двухсторонний вывих тазобедренных суставов, косолапость 2-й ст. правой стопы и др. При кариотипировании установлена трисомия по 22 хромосоме, делетированной по терминальному участку длинного плеча – 47, XX, + del(22)(q ter).

3. Пробанд В - девочка 13 лет. Родилась от 4-й беременности. Первые две окончились самопроизвольными абортми, а третья – нормальный ребенок женского пола. По клиническому диагнозу – задержка темпов физического и полового развития.

При кариотипировании: сбалансированная транслокация части длинного плеча X хромосомы на короткие плечи 15-й хромосомы: 46 X, der(15)t(X;15)(q 22; q 10). Подобные цитогенетические наблюдения и своевременное медико-генетическое консультирование позволят предупреждать распространение таких социально значимых заболеваний.