

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ В СУМСЬКІЙ ОБЛАСТІ

Потапова А. О., студ. 1-го курсу

Науковий керівник – доц. Смірнов О. Ю.

СумДУ, кафедра фізіології і патофізіології

Хромосомні хвороби виникають як наслідок хромосомних і геномних мутацій. Перші пов'язані зі зміною структури хромосом, другі – зі зміною кількості хромосом. Майже всі хромосомні захворювання супроводжуються чисельними ураженнями скелету, нервової, ендокринної та інших систем, порушенням психіки, затримкою росту, зниженою репродуктивною функцією, підвищеною смертністю. Значні дефекти геномної природи надзвичайно сильно порушують процес ембріонального розвитку й часто є летальними. Народитися живими в таких випадках можуть діти зі зміненою кількістю статевих хромосом (синдроми Клайнфельтера, Шерешевського–Тернера та деякі інші) і невеликих аутосом (синдроми Дауна, Едвардса та ін.).

За минулі роки питання хромосомної патології в дитячому віці стало ще більш актуальним. Серед причин дитячої смертності в розвинутих країнах від загального їх числа хромосомні хвороби складають 2-3%. Не менше 30% перинатальної й неонатальної смертності обумовлено вродженими вадами розвитку й спадковими захворюваннями.

Удосконалення методів цитогенетичного обстеження, особливо диференційного фарбування, дало змогу виявити раніше не описані хромосомні синдроми, діагностувати хромосомні порушення серед деяких синдромів із нез'ясованою етіологією. Цей напрямок досліджень дозволяє вивчати патологію внутрішньоутробного розвитку (спонтанні аборти, викидні), а також соматичну патологію (лейкози, променева хвороба). Слід відзначити, що, не зважаючи на добре вивчену клініку й цитогенетику хромосомних захворювань, їхній патогенез ще не розкритий.

Число описаних хромосомних хвороб наближається до 1000, з них більше 100 мають чітку клінічну картину.

За даними Сумської медико-генетичної консультації на диспансерному обліку в 2007 р. кількість дітей від 0 до 14 років, які хворіли на хромосомні та спадкові патології, становила 341, а кількість підлітків і дорослих – 375 чоловік. Уроджені вади в новонароджених у Сумській області були знайдені в 250 дітей, що становило 25,3 на 10000 новонароджених. Хромосомні захворювання в різних варіантах були виявлені в 2007 р. у 4% новонароджених у Сумській області в порівнянні з 9% загалом по Україні.

Таким чином, зважаючи на прогресуюче зростання відносної й абсолютної кількості хворих із хромосомними аномаліями, необхідно приділяти особливу увагу вдосконаленню своєчасної діагностики, профілактиці та лікуванню такої патології людини в будь-якому віці.