

БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ

Билык Андрей Георгиевич

студент

Медицинский институт

ФГБОУ ВПО «Пензенский государственный университет»

г. Пенза, Пензенская область

Васина Ольга Николаевна

канд. пед. наук, доцент

ФГБОУ ВПО «Пензенский государственный университет»

г. Пенза, Пензенская область

РАСПРОСТРАНЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ ПАТОЛОГИЙ НА ТЕРРИТОРИИ ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

***Аннотация:** в статье представлена динамика распространения хромосомных патологий в Пензенской области. Авторами проанализированы данные о рождаемости детей с данными патологиями.*

***Ключевые слова:** хромосомные патологии, синдром Дауна, распространение, встречаемость, заболеваемость.*

Хромосомные патологии – большая группа наследственных болезней с множественными врожденными пороками развития. В их основе лежат хромосомные или геномные мутации.

Генетический груз» популяции в целом составляет 50–70 на 1000 новорожденных (5–7%), из них на долю ВПР приходится 2–5%, наследственных болезней – 1,5% (хромосомные 0,5% и генные 1%), болезней с выраженным наследственным предрасположением – 3–3,5% [3, с. 179].

Роль хромосомных и геномных мутаций не ограничивается их влиянием на развитие патологических процессов в ранних периодах онтогенеза. Их действия прослеживаются в течение всей жизни.

Несмотря на хорошую изученность клиники и цитогенетики хромосомных болезней, их патогенез даже в общих чертах еще неясен. Не разработана общая схема развития сложных патологических процессов

С целью выявить динамику рождаемости и заболеваемости детей с хромосомной патологией на территории Пензенской области мы провели анализ рождаемости детей с хромосомной патологией в Пензенской области в период с 2001 по 2014 г.

Среди хромосомных патологий, на территории Пензенской области часто встречаются: синдром Эдвардса (14.8% от всех патологий); синдром Шерешевского-Тернера (около 17% от всех патологий); синдром Клайнфельтера (около 17% от всех патологий); синдром Дауна (более 50% всех патологий).

Рассмотрим Синдром Дауна как наиболее часто встречаемую и показательную хромосомную патологию.

Мы проанализировали встречаемость данной патологии на территории России (диаграмма 1) и Пензенской области (диаграмма 2).

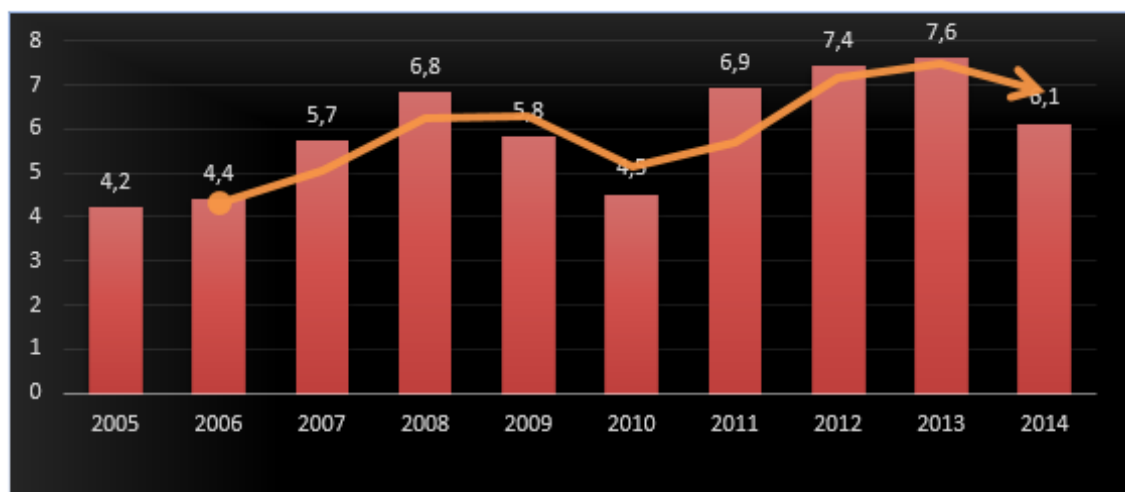


Рис. 1. Диаграмма 1. Распространённость заболевания на территории РФ по данным ВОЗ за 2005–2014годы (в % на 1000 человек)

Экспертная организация IMGCI «International monitoring group of chromosome illness. Dublin's Department» выделяет следующие возможные причины роста случаев выявления синдрома Дауна:

- отрицательная антропогенная динамика экологической направленности;

- наличие непродуктивных, устаревших и малоэффективных методов до родовых манипуляций (скриннинг, медико-генетические консультации);
- слабое развитие институтов реализации информации среди населения;
- недостаточные и контрпродуктивное финансирование возможных перспективных методов лечения и профилактики со стороны государственных структур и частных инвесторов.

Анализ результатов распространения анной хромосомной патологии на территории Пензенской области указывает на более высокий процент встречаемости, в сравнении с распространением в целом по России. При этом наблюдается скачкообразное увеличение процента заболевания.

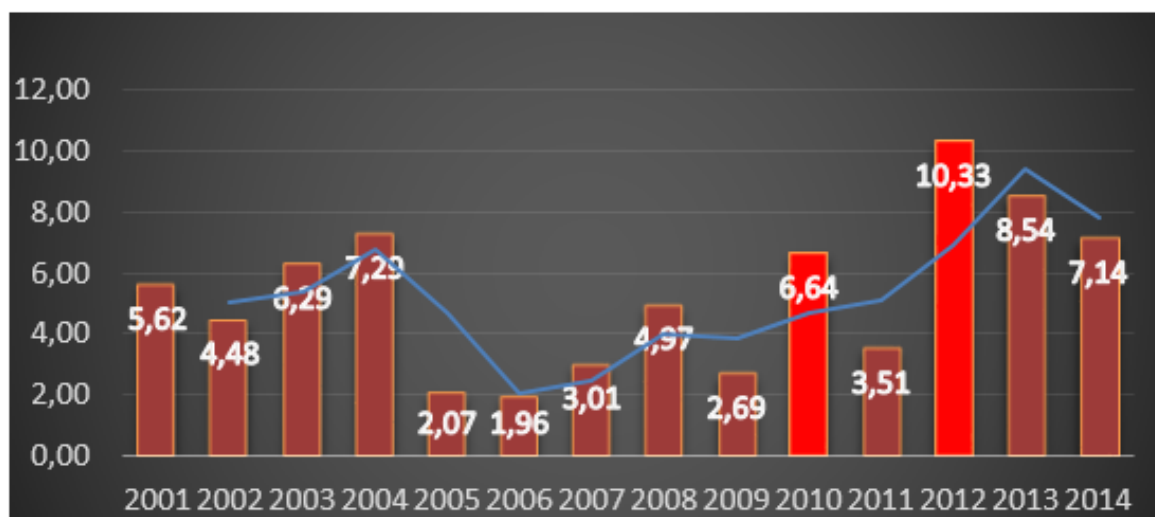


Рис. 1. Диаграмма 2 Распространённость заболевания на территории Пензенской области по данным медико-генетической консультации при ПОДКБ им. Н.Ф. Филатова за 2001–2014годы (в % на 1000 человек)

Среди возможных причин скачкообразного роста случаев Синдрома Дауна в Пензенской области выделим следующие:

- современные методы ранней диагностики платные и достаточно дорогие;
- отсутствие в Пензенской области современных малоинвазивных методов диагностики и исследования (доступны только в федеральных центрах);
- недоверие пациентов к результатам объективных исследований, в следствии неосведомленности в элементарных генетических закономерностях;

– одной из причин, предположительно является, функционирование завода по утилизации химического оружия, что провоцирует мутагенные изменения у женщин детородного возраста (скачкообразный рост в 2010 и 2012 годах).

Отметим так же критерии, стимулирующие вероятность появления синдрома:

- близкородственные браки;
- вероятность рождения детей с синдромом Дауна возрастает с возрастом матери (после 35 лет) и в меньшей мере с возрастом отца;
- для женщин в возрасте до 25 лет вероятность рождения больного ребенка равна 1/1400, до 30 – 1/1000, в 35 лет риск возрастает до 1/350, в 42 года – до 1/60, а в 49 лет – до 1/12.

Вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна сильно зависит от возраста бабушки по материнской линии. Чем старше она была, когда рожала дочь, тем выше вероятность рождения больных внуков (данные Malini S.S., Ramachandra N.B. Influence of advanced age of maternal grandmothers on Down syndrome// BMC Medical Genetics. 2006, 7:4.) [4].

Тем не менее, поскольку молодые женщины в целом рожают гораздо больше детей, большинство (80%) всех больных синдромом Дауна в действительности рождены молодыми женщинами в возрасте до 30 лет.

Список литературы

1. Бабаян В.В., Корнюшо Е.М. Рождаемость и заболеваемость детей с хромосомной патологией / Медицинский альманах. – 2012. – №2. – С. 179–182.
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭТАР-Медиа, 2011. – 592 с.
3. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики: учеб пособие для мед.и биол. спец. вузов. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Высшая школа, 2001. – 234 с.
4. Интернет-журнал о коммерческих биотехнологиях [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://cbio.ru/page/47/id/2363/>