

При данной патологии минимальный возраст матери составил 16 лет (1 случай), максимальный – 41 год (2 случая), в то время как медианный возраст матерей с ВПР ЦНС плодов составил 29 лет. Наиболее часто патологии ВПР ЦНС возникают в возрасте матерей 30 лет (8 случаев).

Выводы

1. По приведенным статистическим данным установлено, что частота черепно-мозговых грыж составляла от 2,28 до 12,3% среди всех аутопсий плодов.

2. Частота возникновения черепно-мозговых грыж у абортированных плодов мужского пола в 1,25 раз выше, чем у женского пола.

3. В исследуемом материале черепно-мозговые грыжи в 30% случаев были выявлены в структуре ВПР ЦНС.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Cephalocele detection in utero: sonographic and clinical features / N. Budorick [et al.] // Ultrasound Obstet. Gynecol. – 1995. – Vol. 5. – P. 77–85
2. Гусев, Е. И., Коновалов, А.Н., Скворцова, В. И. Неврология и нейрохирургия / Под ред. акад. РАН А. Н. Коновалова, А. В. Козлова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – С. 122.

УДК 616-007-053.1:576.316]-018.1

А. А. Бондарева, Д. В. Шаповалов

Научный руководитель: старший преподаватель А. В. Мишин

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

ТРИПЛОИДИИ В СТРУКТУРЕ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ. МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ

Введение

Хромосомные болезни – это группа врожденных наследственных болезней, проявляющихся множественными пороками развития, различающихся по клинической картине, часто сопровождающимися тяжелыми нарушениями психического и соматического развития [1]. Аномалии хромосом, связанные с нарушением числа целых хромосомных наборов, представлены у человека триплоидией и тетраплоидией [2].

Триплоидия – это геномная мутация, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом. У человека возможно существование трех вариантов триплоидных кариотипов: 69, XXX, 69, XXУ, 69, ХУУ. Основным механизмом формирования триплоидии считается диспермное оплодотворение. В очень редких случаях триплоидный кариотип формируется в результате эндорепликации одного из родительских геномов в диплоидной зиготе [2]. Соотношение кариотипов 69, XXX и 69, XXУ составляет около 1:2. Кариотип 69, ХУУ обнаруживается очень редко в связи с его ранним летальным эффектом [2].

Частота встречаемости составляет 1% от зачатий и 0,1–1 случай на 10000 беременностей. Возникновение триплоидии не связано с возрастом родителей, средний возраст матерей и отцов таких детей не отличается от контрольных цифр [3].

При синдроме триплоидии в одних случаях могут обнаруживаться пустые плодные мешки, в других – плодные мешки с остатками резорбирующегося эмбриона, в третьих –

плоды с множественными пороками развития [2]. Из пороков отмечаются расщелины позвоночника, внутренняя гидроцефалия, гипоплазия больших полушарий головного мозга и мозжечка, агенезия мозолистого тела, микрогнатия, расщелина верхней губы, низкое расположение дисплазированных ушных раковин, гипертелоризм, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, аплазии пупочных артерий, омфалоцеле, L-образная и подковообразная почка, гипоспадия, скелетные дисплазии, синдактилия III и IV пальцев стоп и кистей, короткий I палец стопы, косолапость, гипоплазия легких, внутриутробная задержка развития плода [3].

Цель

Проанализировать частоту встречаемости синдрома триплоидии общей структуре ВПР среди плодов, абортированных по медико-генетическим показаниям, за период 2015–2022 г. Определить морфологические особенности данного синдрома.

Материал и методы исследования

Материалами исследования послужили протоколы 1150 патологоанатомических вскрытий плодов со сроком гестации 11–19 недель, проведенных в 2015–2022 г. на базе ГУЗ «Гомельское областное клиническое патологоанатомическое бюро». Статистический анализ полученных данных был проведен в компьютерной программе Microsoft Excel 2019.

С целью установления срока гестации плода и выявления врожденных пороков развития использовались антропометрический и органометрический методы. Патологоанатомические вскрытия проводились по общепринятым методикам в соответствии с особенностями вскрытия плодов 1 и 2 триместра беременности с последующим изготовлением гистологических препаратов.

Результаты исследования и их обсуждение

По результатам исследования, с 2015 по 2022 год среди 1150 патологоанатомических вскрытий были обнаружены 10 случаев с синдромом триплоидии (таблица 1), что составило 0,87 % от всего количества абортированных по медико-генетическим показаниям плодов. Среди них большая часть – женского пола (7 случаев, 70%), меньшая – мужского (3 случая, 30%). У всех плодов женского пола отмечен кариотип 69, XXX.

Таблица 1 – Распространенность синдрома триплоидии

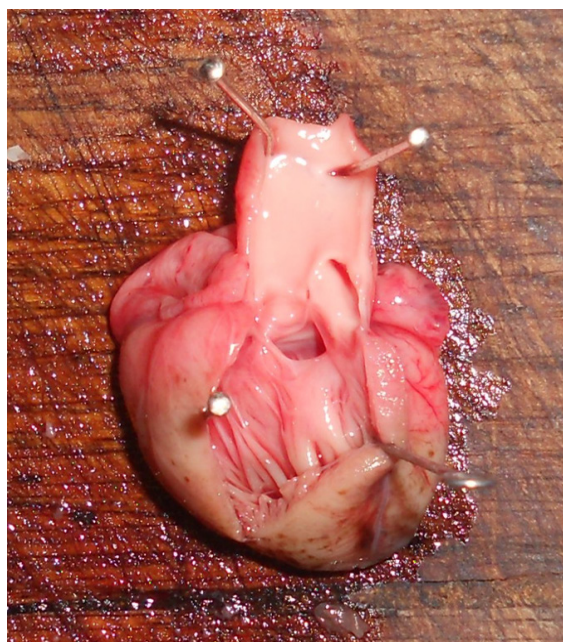
Год вскрытия	Количество вскрытий	Плоды с синдромом триплоидии	
		Количество	%
2015	140	0	0
2016	175	4	2,29
2017	155	2	1,29
2018	143	3	2,10
2019	155	0	0
2020	130	0	0
2021	127	0	0
2022	125	1	0,8

Структура врожденных пороков развития (ВПР), описанных при синдроме триплоидии, представлена в таблице 2.

Таблица 2 – ВПР при триплоидии

Врожденный порок развития	Количество
Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП)	6
Подковообразная почка	2
Синдактилия III–IV пальцев кисти	3
Гипоплазия нижней челюсти	3
Врожденная внутренняя гидроцефалия	2
Частичная аплазия червя мозжечка	1
Кистозное расширение IV желудочка	1
Дефект межпредсердной перегородки (ДМПП)	1
Гипертелоризм	1
Диспластичные ушные раковины	1
Аплазия IV пальца правой стопы	1
L-образная почка с простой очаговой дисплазией	1
Аплазия артерии пуповины	4
Омфалоцеле с выходом петель тонкой кишки	2
Полный рахисхиз пояснично-крестцового отдела позвоночника	1
Киста задней черепной ямки	1

Наиболее часто выявлялись врожденные пороки развития сердечно-сосудистой системы, в частности, ДМЖП (рисунок 1а) и фенотипические изменения лица (рисунок 1б).



а



б

*Рисунок 1 – Врожденные пороки при синдроме триплоидии:
а – ДМЖП; б – гипоплазия нижней челюсти, диспластичные ушные раковины*

У одного плода женского пола со сроком гестации 19 недель, наряду с триплоидией был выявлен порок центральной нервной системы в виде синдрома Денди – Уолкера, который характеризуется врожденной внутренней гидроцефалией, частичной аплазией червя мозжечка, кистозным расширением IV желудочка.

Выводы

1. Частота встречаемости синдрома триплоидии среди плодов, абортированных по медико-генетическим показаниям, составила за период 2015–2022 гг. 0,87%. Преобладающее количество случаев было отмечено в 2016 и 2018 годах.

2. Наиболее распространёнными аномалиями развития при данном хромосомном заболевании являются ДМЖП, аплазия артерии пуповины, гипоплазия нижней челюсти и синдактилия III–IV пальцев кисти (кожная и кожно-мышечная формы).

3. Исходя из процентного соотношения встречаемости синдрома триплоидии по результатам патологоанатомических вскрытий (0,87% на 1150 случаев) подтверждается частотность данной хромосомной патологии на популяционном уровне (составила 0,1 случай в пересчете на 10000 беременностей).

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Индушко, Г. И. Основы генетики : пособие / Г. И. Индушко. – Гродно : ГрГУ, 2011. – 139 с.
2. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 464 с. : ил.
3. Тератология человека: рук-во для врачей / И. А. Кириллова [и др.]; под ред. Г. И. Лазюка. – 2-е изд., испр. – Ж.: Медицина, 1991. – 480 с.

УДК 618.19-006.6-08

Д. В. Вабищевич, Д. А. Скачков

Научные руководители старший преподаватель А. С. Терешковец

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ: ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ И СМЕРТНОСТЬ В РАЗЛИЧНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ

Введение

Одной из ведущей причин смерти в мире являются онкологические заболевания. Появление опухоли в организме сопровождается рядом характерных изменений. Каждое злокачественное новообразование обладает автономностью и индивидуальными особенностями, в соответствии с которыми их классифицируют по органам, в котором развивается опухоль. В зависимости от нозологической формы значимость отдельных факторов риска значительно варьирует.

Рак молочной железы является одним из наиболее изученных и распространенных с научной точки зрения форм рака, занимает первое место среди всех онкологических заболеваний у женщин и считается одним из наиболее агрессивных видов данного заболевания.

Гистологическая классификация:

А. Неинвазивный рак: внутритротоковый (интраканаликулярный) рак; дольковый (лобулярный).

Б. Инвазивный рак: протоковый; дольковый; слизистый; медуллярный; другие.

Наиболее частыми формами являются инвазивный протоковый (50–70%) и дольковый (20%) рак. Для протокового рака характерно распространение по протокам молочной железы, для долькового – первичная множественность и двухстороннее поражение [1].

В Республике Беларусь в 2010 г. РМЖ занимал 2-е место в структуре заболеваемости женского населения злокачественными новообразованиями (46,9 %) после рака кожи