

УДК 616:[575:576.316]-07-036.2-053.2

А. И. Мазур, А. А. Бондарева

Научный руководитель: старший преподаватель А. В. Мишин

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

ОЦЕНКА РАСПРОСТРАНЕННОСТИ И МОРФОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СИНДРОМА ЭДВАРДСА

Введение

Синдром Эдвардса (трисомия по 18-й хромосоме) – хромосомное заболевание, в основе которого в большинстве случаев лежит простая (полная) трисомия 18-й пары хромосом, возникающая вследствие нерасхождения хромосом в мейозе у одного из родителей. Транслокационные и мозаичные формы встречаются крайне редко. Критическим регионом, ответственным за формирование основных клинических признаков синдрома, рассматривается сегмент 18q11 [1].

Соотношение мальчиков и девочек с синдромом Эдвардса – 1:3. Синдром описан английским педиатром и генетиком Джоном Эдвардсом в 1960 г. Частота заболевания среди новорожденных составляет от 1:5000 до 1:7000 [2].

Отмечаются задержка психомоторного развития, гипоплазия скелетной мускулатуры и подкожной жировой ткани, крипторхизм, врожденные пороки сердца – дефект межжелудочковой перегородки и открытый боталлов проток, низко посаженные деформированные уши, выступающий затылок, удлиненный череп, высокое нёбо, микрогнатия, короткие глазные щели, микростомия, сгибательные деформации пальцев, перекрытие пятым пальцем четвертого, вторым пальцем – третьего, гипоплазия ногтей, особенно на V пальцах кистей и пальцах стоп, короткий I палец стопы, короткая грудина, гипоплазия сосков и сосковый гипертелоризм, ограничение отведения бедер, короткая шея, паховая или пупочная грыжа, дистальный трирадиус, пороки развития почек, чаще всего подковообразная почка, гидронефроз и гидроуретер, дивертикул Меккеля, птоз, пилоростеноз, частичная синдактилия, менингомиелоцеле, расщелина губы или нёба [3].

Цель

Дать оценку распространенности синдрома Эдвардса среди абортированных по медико-генетическим показаниям плодов в Гомельской области. Изучить ряд врожденных аномалий развития, характерных для данного синдрома. Проследить зависимость частоты возникновения трисомии по 18 хромосоме от возраста матери.

Материал и методы исследования

В качестве материалов были использованы протоколы 1150 патологоанатомических вскрытий плодов со сроком гестации от 11 до 21 недель, проведенных в 2015–2022 г. на базе ГУЗ «Гомельское областное клиническое патологоанатомическое бюро». Статистический анализ полученных данных проводился с помощью компьютерной программы Microsoft Excel 2019.

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

За период с 2015 по 2022 год среди 1150 патологоанатомических вскрытий было выявлено 37 случаев с синдромом трисомии 18 хромосомы (таблица 1). Это составило

3,21% от всех плодов, полученных в результате прерывания беременности по медико-генетическим показаниям. Из них 2 были с неустановленным полом вследствие вторичных деформации (5,4%), 15 – мужского пола (40,54%) и 20 – женского (54,06%).

Таблица 1 – Частота встречаемости синдрома Эдвардса

Год	Количество вскрытий	Плоды с синдромом Эдвардса	
		Количество, абс.	%
2015	140	6	4,29
2016	175	4	2,29
2017	155	4	2,58
2018	143	8	5,59
2019	155	5	3,23
2020	130	2	1,54
2021	127	6	4,72
2022	125	2	1,60

В структуре многочисленных пороков, обусловленных синдромом Эдвардса, наиболее распространенными являлись следующие (рисунок 1).

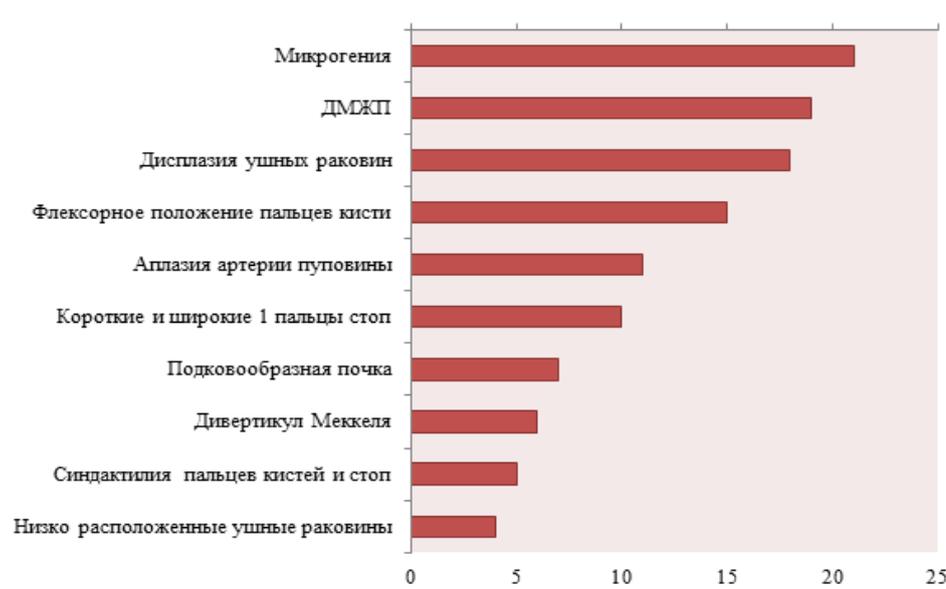


Рисунок 1 – Наиболее распространенные врожденные пороки развития при синдроме Эдвардса

Среди прочих пороков были выявлены: двусторонняя внутренняя косолапость (4 случая) (рисунок 2а), омфалоцеле (4 случая), хейлогнатопалатосхиз (4 случая), двусторонняя лучевая косоруконость с аплазией 1 пальцев кистей (3 случая) (рисунок 2б), ложная грыжа собственно диафрагмы с вторичной гипоплазией легких (2 случая), неиммунная водянка (2 случая).

В единичных случаях определялись гастрошизис с выходом части печени, петель тонкой и толстой кишки, внутренняя гидроцефалия, анасарка, тетрада Фалло, транспозиция магистральных сосудов, атрезия ануса, микрофаллюс, гипоспадия полового члена, седловидная матка, мегацистис.

По данным протоколов патологоанатомических вскрытий плодов, 70,3% матерей находились в возрасте старше 30 лет.



а



б

**Рисунок 2 – Фенотипические проявления при синдроме Эдвардса:
а – внутренняя косолопость; б – лучевая косоруко́сть**

Выводы

1. Распространенность синдрома Эдвардса среди абортированных по медико-генетическим показаниям плодов в Гомельской области в 2015–2022 годах составила 3,21%. Наибольшая частота встречаемости была обнаружена в 2018 году – 8 случаев, наименьшая – в 2020 году – 2 случая.

2. Ведущими пороками при синдроме Эдвардса оказались аномалии развития костно-хрящевой ткани, сердечно-сосудистой и мочевыделительной систем.

3. Найдена прямая зависимость между хромосомной патологией плода и возрастом матери: с увеличением возраста матери растет риск возникновения трисомии по 18 хромосоме у плода.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е.К. Гинтера, В. П. Пузырёва. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 464 с.
2. Чистый, А. Г. Хромосомные болезни : учебно-методическое пособие / А. Г. Чистый, Е. Е. Чиркун, Н. В. Миккульчик. – Минск : БГМУ, 2023. – 24 с.
3. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : атлас-справочник / С. И. Козлова [и др.]. – Изд. 2-е дополн. – М.: Практика, 1996. – 416 стр., 392 ил.

УДК 616.33-002.2-053.2-053.8

К. В. Макаренко, О. А. Каравацкая

*Научные руководители: старший преподаватель А.С. Терешковец, к.м.н.,
доцент Л.А. Мартемьянова*

*Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь*

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ХРОНИЧЕСКИХ ГАСТРИТОВ СРЕДИ ДЕТЕЙ И ВЗРОСЛЫХ

Введение

Гастрит характеризуется воспалительными и дистрофическими изменениями слизистой оболочки желудка. Хронический гастрит, прогрессируя, приводит к атрофии слизистой оболочки и, следовательно, функциональным нарушениям в пищеварении. Без