



Проблема невынашивания беременности является актуальной в современном акушерстве. Частота этой патологии колеблется от 10 до 20-25% к числу беременностей. Угроза прерывания является наиболее частым осложнением течения беременности, а недонашивание – одной из основных причин перинатальной заболеваемости и смертности. На долю недоношенных детей приходится до 50% случаев мертворождений, 60-70% – ранней неонатальной и 65-75% – детской смертности; недоношенные дети погибают в родах и антенатально в 8-13 раз чаще по сравнению с доношенными, в 20-30 раз чаще умирают на 1 неделе жизни. Невынашивание беременности неблагоприятно сказывается на репродуктивной функции женщины и полноценности потомства.

В течение последних лет исследовательскими группами лабораторий из различных стран было опубликовано несколько сотен работ, посвященных изучению кариотипов спонтанных абортусов. Средняя доля абортусов с хромосомными аномалиями при обычных клинических обследованиях составляет 20%, но в зависимости от показаний к кариотипированию этот показатель может возрасти до 60%. Сбалансированные транслокации встречаются с частотой 2,1 на 1000 новорожденных, и, следовательно, с несколько меньшей частотой среди взрослого фертильного населения.

Материалы и методы исследования. Материалом для исследования послужили семьи, обратившиеся в Центр планирования семьи и репродукции МУЗ «КРД № 1» и Областной клинической больницы в связи с нарушениями в репродуктивном здоровье. Обследовано 382 семьи, в 23 случаях выявлен патологический кариотип (6%), у 50 (13%) выявлены варианты полиморфизма гетерохроматиновых районов у одного или у обоих супругов. Среди патологических кариотипов аномалии половых хромосом обнаружены у 8 человек: 4 случая – синдром Клайнфельтера, делеция Y-хромосомы у 2 мужчин, у одной женщины синдром Тернера в мозаицизме: кариотип 45,X46,XX47,XXX и один случай полисомии X в мозаицизме. Аберрации аутосом выявлены у 15 человек, робертсоновские транслокации: rob(13;14)- 2 человека; rob(13;21)-1 человек; rob(14;21)-2 человека. Реципрокные транслокации с участием 1, 2, 3, 9, 11, 15 хромосом выявлены в 5 семьях, перичентрические инверсии выявлены в пяти семьях с участием 7, 8, 9,10

хромосом.

С помощью С-метода выявлено достоверное увеличение частот крупных С-сегментов, гетероморфизма гомологов по С-хроматину в хромосоме 9 и вариантов s+ и p+ акроцентрических хромосом у супругов с отягощенным акушерским анамнезом. При этом авторы отметили, что крайние варианты хромосом в группе лиц с отягощенным акушерским анамнезом чаще встречаются у женщин. В супружеских парах, которые имеют в анамнезе повторные спонтанные выкидыши, у мужей отмечена повышенная частота носительства Yq+. При этом, в семьях с увеличенной Y-хромосомой риск спонтанного аборта повышается в два раза по сравнению с контролем.

Анализ семей, имеющих в кариотипе варианты полиморфизма гетерохроматиновых районов хромосом, обследованных в лаборатории МГК, показал отсутствие различий в количестве носителей у мужчин и женщин. Обращает на себя внимание то, что в семьях с привычным невынашиванием, замершими беременностями или отягощенным генетическим анамнезом (пороки развития у плодов или новорожденных) преобладают варианты полиморфизма хромосом группы Di G. Максимальное количество экстравариантов хромосомных анеуплоидий выявлено в группе семей с замершими беременностями (43%) и с привычным невынашиванием (16%).

При цитогенетическом изучении спонтанных выкидышей применяли классификацию хромосомных аномалий в зависимости от их типа и частоты.

Наиболее мутабельными являются хромосомы группы G(21, 22) и D(13, 14, 15), так как у них самая высокая частота повреждений на одну хромосому (3,5 и 3,0). Высокая частота аномалий приходится на половые хромосомы (2,5). Хромосомы групп A, B, C менее мутабельны (частота повреждений в данных группах на одну хромосому составляет соответственно 1,3; 1,5; 0,4; 0,5).

Объективной формой систематизации и анализа данных явилось распределение числа аборт, приходящихся на разные сроки беременности. Чаще всего нарушения хромосом вызывает гибель эмбриона в первом триместре беременности. При этом: при транслокациях выкидыш происходит в интервале между 5-й и 9-й неделями; при трисомии – в интервале между 7-й и 13-й неделями; при инверсиях чаще наблюдаются неразвивающиеся беременности, прерывание которых происходит в интервале между 7-й и 14-й неделями.

В отечественных и зарубежных литературных источниках показано, что наибольшее число спонтанных абортос с хромосомной этиологией приходится на 6-ю неделю беременности (24%).

У 90-95% абортосов с анеуплоидией задержка развития и гибель наступили в первом триместре беременности. В связи с этим для абортосов с хромосомной этиологией характерны незначительные маточные кровотечения между 3-й и 8-й неделями беременности. Выкидыш наступал чаще в первом триместре беременности, или на 13-15 неделях.

Считается, что суммарный вклад хромосомных аномалий во внутриутробной гибели зародыша у человека составляет 45%. Известно, что чем раньше прерывается беременность, тем, вероятнее, это обусловлено аномалиями развития эмбриона, вызванными хромосомным дисбалансом. У 2-4-х недельных абортосов (эмбрион и его оболочка) хромосомные аномалии обнаружены в 70% случаев. В первом триместре беременности хромосомные аномалии встретились у 50% абортосов. У плодов-выкидышей второго триместра такие аномалии находили в 25-30% случаев, у плодов, погибших после 20-ти недель беременности, в 7%.

Выводы. Итак, причиной бесплодия супружеских пар, в которых встречаются частые спонтанные аборты, может быть наличие в генотипе родителей хромосомного дисбаланса. Медико-генетическое консультирование на этапе прегравидарной подготовки позволяет оптимизировать алгоритм подготовки супружеской пары к деторождению, а при планировании ВРТ выбрать наиболее адекватную программу лечения пациентов, и снизить риск рождения детей с врожденной или наследственной патологией.