

Знаете ли вы, на какие вопросы может ответить хромосомный анализ? Правильный ответ совсем не в сложных формулах. Прежде всего этот анализ поможет предотвратить неприятные для будущих родителей сюрпризы.

## ТЕСТ на совместимость

Генетика таят массу загадок и может преподнести неприятные сюрпризы. Как правило, когда говорят о хромосомных изменениях, большинству людей приходит в голову «синдром Дауна», страшные пороки развития и явные внешние признаки патологии. Кроме очевидных наследственных синдромов, хромосомные изменения могут быть ответственны за бесплодие или невынашивание беременности и никак не проявляться внешне. Поэтому в таких странах, как Объединенные Арабские Эмираты, кариотипирование входит в набор обязательных анализов перед вступлением в брак.

### Планы и реальность

Мужское и женское бесплодие нередко является следствием

изменений в кариотипе. Например, кариотипирование может показать, что мужской партнер имеет синдром Клайнфельтера, генетическое заболевание, которое часто не диагностируется до тех пор, пока у человека не возникает бесплодие. Мужчины с синдромом Клайнфельтера имеют дополнительную X-хромосому в своей ДНК (вместо XY выва-

**ДОБРОВЫЕ ЛЮДИ И НЕ ПОДОЗРЕВАЮТ, ЧТО ЯВЛЯЮТСЯ НОСИТЕЛЯМИ ХРОМОСОМНЫХ ПЕРЕСТРОЕК**

ется XXУ) и, как правило, страдают бесплодием.

Также проблемы могут возникнуть со стороны женщины в связи с изменениями в генах свертываемости крови или реактивности иммунной системы на эмбрион. В этих случаях женщины страдают от постоянных выкидышей.

### Для будущих родителей

Если беременность уже состоялась, кариотипирование может быть полезно и здесь. Дело в том, что генетические нарушения могут происходить в момент слияния половых клеток или при негативном влиянии на эмбрион (например, под влиянием радиоактивных или химических агентов).

Одна из самых распространенных хромосомных аномалий – увеличение количества хромо-

сом 21-й пары, описанное как синдром Дауна. При этом состоянии к 21 хромосоме добавляется еще одна, таким образом, что хромосомный набор имеет вид 46+1 хромосома.

А например, состояние, характеризующееся отсутствием одной X-хромосомы, ведет к развитию синдрома

кариотипирования и диагностики достаточно трудоемкая и требует специальных условий выращивания клеток.

Для кариотипирования плода, как правило, требуется амниотическая жидкость или биопсия хориона – зародышевой части плаценты. Возможно даже проведение анализа на кариотип

### ЕСЛИ ЕСТЬ РИСК

Синдром Дауна и некоторые другие генетические изменения входят в программу обязательного скрининга. Если есть риск, нужна консультация врача-генетика для назначения исследований, в том числе кариотипирование плода в утробе матери.

Шерешевского-Тернера, который приводит к аномальному развитию, низкоростности и инфантилизму. Еще одним крайне распространенным генетическим заболеванием является синдром Клайнфельтера, который уже упоминался.

Если синдромы Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера будут выявлены врачами как можно раньше, родители могут подготовиться к последствиям с помощью гормональной терапии и других методов лечения компенсировать проблемы развития ребенка.

### Как происходит тест?

Для теста у взрослых людей берется венозная кровь, при этом специальной подготовки не требуется. Кариотип «извлекается» из лейкоцитов, деление которых стимулируют специальным реагентом (хромосомы, пригодные для оценки, можно увидеть только в определенной фазе деления клетки). Процедура

из пуповинной крови на поздних сроках беременности при определенных показаниях.

Кариотип человека неизменяется в течение всей жизни, поэтому исследование может быть выполнено в любом возрасте, один раз в жизни.

### Кому поможет обследование?

Кариотипирование даст много информации, если возникнут следующие проблемы:

- бесплодие (первичное или вторичное);
- привычное невынашивание беременности;
- рождение ребенка с множественными врожденными пороками развития или такие случаи в семье;
- мужские причины бесплодия, в т.ч. расстройство сперматогенеза;
- умственная и/или физическая отсталость ребенка;
- нарушения полового развития ребенка;
- врожденные пороки развития. ■



**Наш эксперт**  
генетик, эксперт  
Центра молекулярной  
диагностики ЦНИИ  
Эпидемиологии  
респираторного  
Наталья  
Беглярова

### ЧТО ТАКОЕ КАРИОТИП И КАРИОТИПИРОВАНИЕ?

Кариотип – это «сводное» представление хромосомного набора человека. В норме хромосом 46 – 23 пары, из которых одна пара определяет пол человека (XX или XY).

Определение кариотипа – важная и самая базовая часть генетической диагностики при подозрении на наследственный синдром, когда речь идет о планировании беременности или бесплодии. Кариотип при планировании беременности – это исследование для двоих, так как ребенок получает 23 хромосомы от мамы и 23 хромосомы – от папы. Кариотипирование позволяет определить изменения, которые бывают структурные и количественные.

**Количественные** – кратное и не кратное изменение числа хромосом, например, хромосома дублируется или полностью отсутствует.

**Качественные отношения:**

- потеря участка хромосомы;
- удвоение участка хромосомы;
- перемещение участка хромосомы;
- поворот участка хромосомы на 180°.

Зачастую здоровые люди не подозревают, что являются носителями так называемых сбалансированных хромосомных перестроек. В самом факте нет ничего страшного, но если ребенок такой пары «получит в наследство» нежелательную хромосомную перестройку, возможно развитие различных патологий.