

Литература

1. Агафонова В. В., Франковска-Герлак М. З., Соколовская Т. В. и др. К вопросу о роли псевдоэкзофоллиативного синдрома в развитии и прогрессировании первичной открытоугольной глаукомы [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2013. — № 3. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?11188>.
2. Агафонова В. В., Франковска-Герлак М. З., Соколовская Т. В. и др. Роль местных и общесоматических факторов в развитии открытоугольной глаукомы у пациентов с глазными проявлениями псевдоэкзофоллиативного синдрома [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2013. — № 3. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?12790>.
3. Ри Д. Дж. Глаукома. — 2010. — 472 с.
4. Кулешова О. Н., Диковская М. А., Зайдман А. М. и др. Наследственные нарушения соединительной ткани как предикторы развития первичной ювенильной глаукомы [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2012. — № 4. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?11211>.
5. Рудницкий Л. В. Болезни глаз: глаукома и катаракта. — СПб.: Питер, 2015. — 120 с.
6. Сорокин Е. Л., Марченко А. Н., Данилов О. В. Роль и клиническое значение факоморфического компонента в формировании первичной закрытоугольной глаукомы при утолщенной форме хрусталика (к вопросу о генезе закрытоугольной глаукомы). Сообщение 1 [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2014. — № 1. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?13493>.
7. Сорокин Е. Л., Марченко А. Н., Данилов О. В. Роль и клиническое значение факоморфического компонента в формировании первичной закрытоугольной глаукомы при синдроме плоской радужки (к вопросу о генезе закрытоугольной глаукомы). Сообщение 2 [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2014. — № 3. — С. 67–72. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?14865>.
8. Фокин В. П., Балалин С. В. Современные организационные и медицинские технологии в диагностике и лечении первичной глаукомы [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2014. — № 2. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?9403>.
9. Шпак А. А., Севостьянова М. К., Огородникова С. Н. Изменения размеров диска зрительного нерва у больных с начальной глаукомой и подозрением на глаукому [Электронный ресурс] // Офтальмохирургия. — 2014. — № 2. — С. 57–60. — Режим доступа: <http://www.eyepress.ru/article.aspx?14553>.

УДК 575.224.232

КЛИНИКО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА НЕКОТОРЫХ СЛУЧАЕВ СТРУКТУРНЫХ ХРОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ, ВЫЯВЛЕННЫХ В КЛИНИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ ГБУЗ ЧОДКБ В 2016 ГОДУ

Иванов Е. А.¹, Рыжкова А. И.¹, Серебрякова Е. Н.², Буянова Г. В.¹, Бузуева Г. И.¹, Хрусталева Е. А.¹, Романова Т. И.³

¹ ГБУЗ ЧОДКБ, Челябинск, Россия

² ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, Челябинск, Россия

³ МАУЗ ОТКЗ Городская клиническая больница № 1, Челябинск, Россия

Ключевые слова: кариотип, структурные хромосомные аномалии, фенотипические проявления

Аннотация. Представлены итоги работы цитогенетического отдела клинической лаборатории ГБУЗ ЧОДКБ в 2016 г. с описанием некоторых случаев выявленных структурных хромосомных аномалий.

CLINICAL AND CYTOGENETIC STUDY OF SOME CASES OF STRUCTURAL CHROMOSOME REARRANGEMENTS DIAGNOSED IN THE CLINICAL LABORATORY OF SBHCI CRPCH IN 2016

Ivanov E. A. ¹, Ryzhkova A. I. ¹, Serebryakova E. N. ², Buyanova G. V. ¹, Buzueva G. I. ¹, Hrustaleva E. A. ¹, Romanova T. I. ³

¹ Chelyabinsk Oblast Children's Hospital, Chelyabinsk, Russia.

² South-Urals State Medical University, Chelyabinsk, Russia

³ City Clinical Hospital № 1, Chelyabinsk, Russia

Keywords: *karyotype, structural chromosome rearrangements, phenotypic manifestations*

Abstract. *The results of the work of the cytogenetic department of the clinical laboratory of the HBCDCHCD in 2016 with a description of some cases of identified structural chromosomal abnormalities are presented.*

Актуальность. Одной из актуальных проблем в современной педиатрической практике являются хромосомные аномалии. Приблизительно один из 150 детей рождается в настоящее время с тем или иным видом хромосомной патологии [3]. И если числовые хромосомные нарушения охарактеризованы с клинической точки зрения достаточно подробно, то фенотипические проявления структурных аномалий хромосом представляют значительный интерес и заслуживают детального описания.

Целью данной публикации является попытка проанализировать и продемонстрировать аномальные результаты исследований кариотипа, проведенных клинической цитогенетической лабораторией ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» (ЧОДКБ) за последний год.

Материалы и методы. За 2016 г. в клинической цитогенетической лаборатории ЧОДКБ было выполнено 218 исследований кариотипа лимфоцитов периферической крови 218 пациентов в возрасте от нескольких дней до 17 лет. Подавляющее число пациентов пришлось на больных раннего детского возраста с патологией периода новорожденности, находящихся на лечении в отделениях реанимации, педиатрическом для детей раннего возраста и отделении неонатальной хирургии.

Кариотипирование проводилось по стандартной методике, включающей постановку культур лимфоцитов, их культивирование в питательной среде в течение 72 часов при 37°C, остановку

деления в метафазе при помощи добавления колхицина, гипотонизацию, трехкратную фиксацию в охлажденной смеси этанол — уксусная кислота, приготовление хромосомных препаратов и их GTG-окрашивание. В препаратах анализировали не менее 11 метафазных пластин. Результаты описывали в соответствии с Международной номенклатурой ISCN (2013) [4].

Результаты исследования и обсуждение. В клинической цитогенетической лаборатории ЧОДКБ за прошедший год было выполнено 218 исследований кариотипа лимфоцитов периферической крови. Хромосомная патология была выявлена в 32 случаях из 218, что составило 14,7 %. У 9 пациентов были обнаружены полиморфные варианты (4,1 %).

В структуре выявленной патологии больше половины составили числовые хромосомные нарушения (18 из 32), структурные аномалии хромосом были отмечены у 12 пациентов, в 2 случаях были зафиксированы дисгенезии гонад.

Среди числовых хромосомных нарушений большая часть оказалась представлена трисомией по хромосоме 21 — синдромом Дауна (14 пациентов из 18), по одному случаю пришлось на трисомию 18 (синдром Эдвардса), дисомию Y (47, XYY), классический вариант синдрома Клайнфельтера (47, XXY) и редкий цитогенетический вариант синдрома Клайнфельтера с четырьмя X-хромосомами и одной Y-хромосомой (49, XXXXY). Частота последнего составляет один на 85–100 тыс. рождений мальчиков (рис. 1) [6].

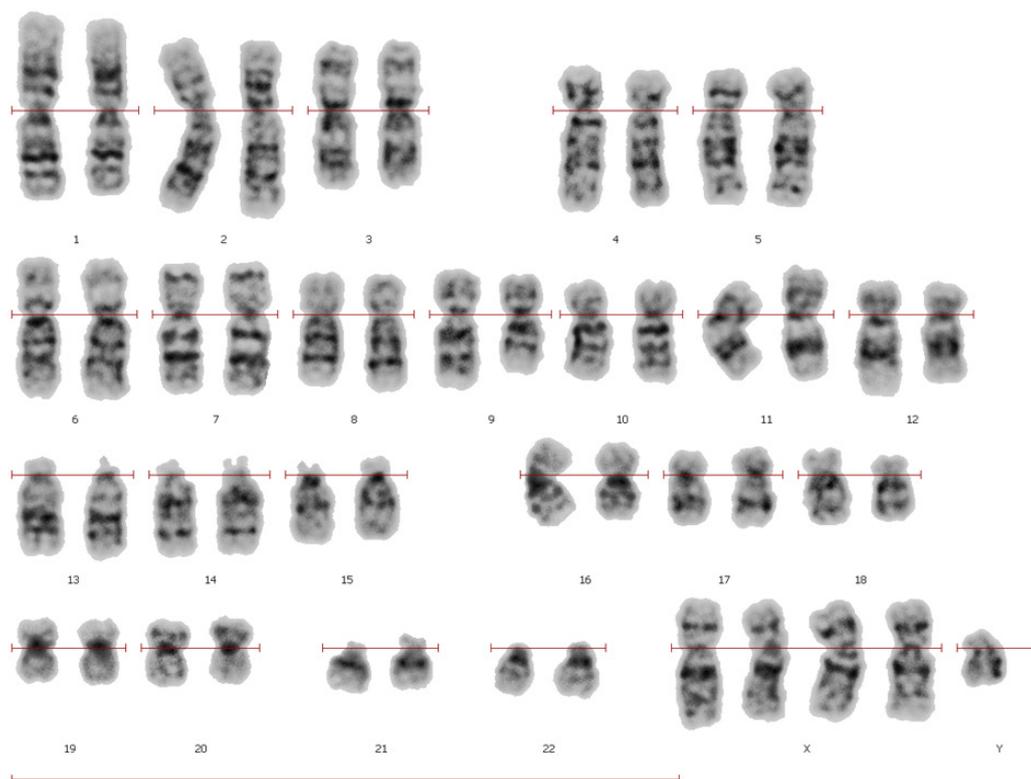


Рисунок 1. Кариотип пациента с цитогенетическим вариантом синдрома Клайнфельтера — 49, XXXXY

Среди структурных аномалий хромосом, выявленных в 2016 г., половину (6 из 12 случаев) составили различные варианты транслокаций, у четырех пациентов были выявлены делеции, у одного — инверсия и у одного — дупликация:

- 46, X, der(X) t(X; X) (q24; p11.23)
- 46, X, t(X; 18) (p22.3; q21.3)
- 46, XX, der(10)? t(10; 13) (p13; q12)? ins(10; ?) (q21; ?), der(13)? t(10; 13)(p13; q12)
- 46, XY, t(11; 18) (q21; q11.1)
- 46, XX, t(11; 22) (q25; q13.1)
- mos46, XX, +21, der(21; 21) (q10; q10) [14]/46, XX [4]
- 46, X, del(X) (p11.1)
- 46, XX, del(1) (q23.1; q24.1)
- 46, XX, del(2) (q3?3; q3?4)
- 46, XX, del(5) (q14; q23)
- 46, XY, inv(10) (p11.1; q21)
- 46, XY, dup(18) (q?12.3)

Приводим описания наиболее интересных случаев выявленной структурной хромосомной патологии.

Случай 1. Девочка Г., от I беременности, протекавшей на фоне хламидийной инфекции, хронической фетоплацентарной недостаточ-

ности, задержки внутриутробного развития плода; роды самостоятельные, своевременные, вес при рождении 2520 г, рост 50 см, оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. После рождения выявлены стигмы дисэмбриогенеза: монголоидный разрез глаз, птоз верхнего века левого глаза (проведена хирургическая коррекция), раздвоенное малое язычка, микрогнатия, микрофтальм, гипермобильность суставов. С раннего возраста отмечается задержка психомоторного и речевого развития. В возрасте 3 года на фоне полного благополучия возник генерализованный тонико-клонический приступ судорог, после которого наблюдались мышечная гипотония и сонливость, ребенок поступил в неврологическое отделение ЧОДКБ. Электроэнцефалография выявила легкие нарушения корковой ритмики. При осмотре глазного дна выявлены признаки частичной атрофии зрительного нерва левого глаза. Компьютерная томография головного мозга патологических изменений не выявила. В настоящее время состояние ребенка стабильное, находится под наблюдением педиатра, невролога, окулиста, логопеда.

Кариотип: 46, XX, del(2) (q3?3; q3?4) (рис. 2).

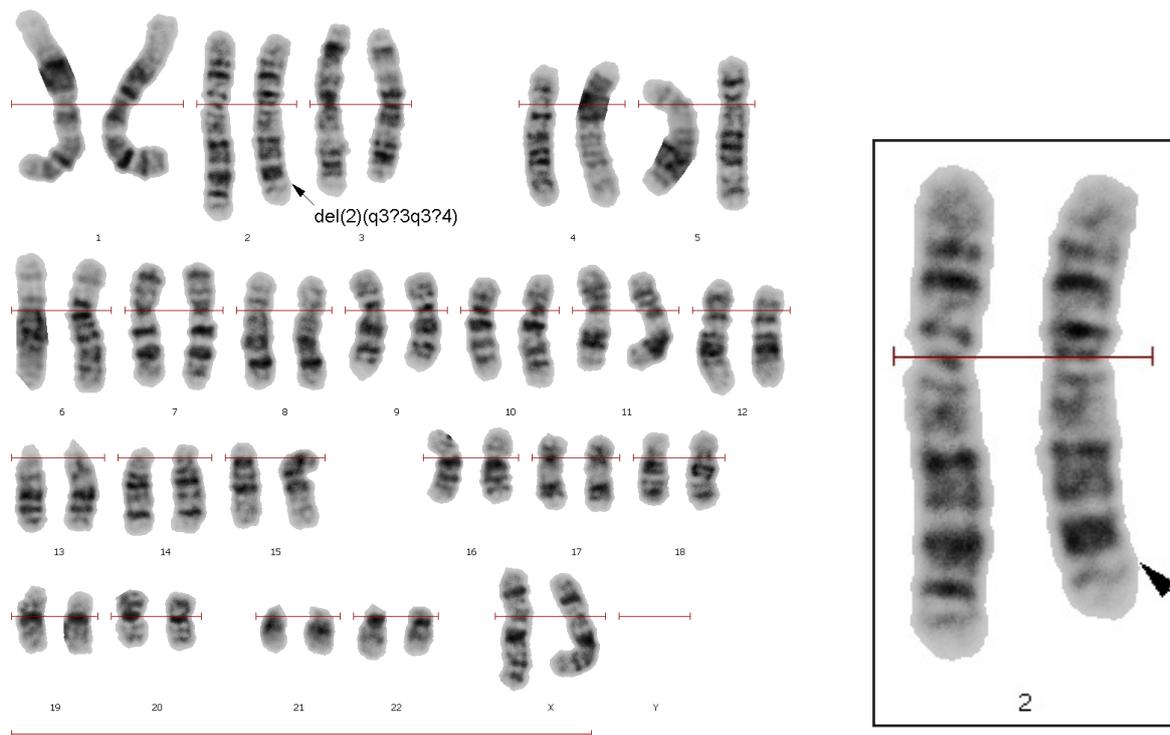


Рисунок 2. Кариотип пациентки с делецией хромосомы 2 — 46, XX, del(2) (q3?3; q3?4)

Цитогенетическое заключение: Выявлена интерстициальная делеция длинного плеча хромосомы 2 с локализацией точек разрывов и воссоединения в регионе 2q3, предположительно в бэндах 2q33 и 2q34. Рекомендовано: 1) уточнение точек разрывов при помощи хромосомного микроматричного анализа или FISH; 2) кариотипирование родителей.

При кариотипировании родителей хромосомной патологии выявлено не было.

Таким образом, у ребенка имеет место мутация, возникшая *de novo*.

Предположительно, у пациентки отсутствует фрагмент хромосомы 2, включающий весь бэнд 2q33 и почти весь бэнд 2q34. Однако нельзя исключить и другое расположение точек разрывов, например вариант с точками 2q33 и 2q35. Микрогнатия, микрофтальм, задержка психомоторного развития, отмеченные у пациентки, описаны у больных с делециями длинного плеча хромосомы 2 и в литературе [1].

Случай 2. Девочка А., родилась от III беременности, протекавшей без особенностей, II своевременных родов. Ребенок родился с массой 3050 г, оценкой по шкале Апгар 7-7 баллов. С рождения выявлен врожденный порок развития — расщелина твердого нёба. Из родильного

дома девочка была переведена в педиатрическое отделение для новорожденных детей Челябинской областной детской клинической больницы (ПОДН ЧОДКБ), где ей было проведено обследование и консультация ортодонта по поводу выявленного врожденного порока развития — расщелины твердого нёба. Из ПОДН ЧОДКБ девочка была выписана по месту жительства в возрасте 1 месяц под наблюдение участкового педиатра. В возрасте 2 месяца во время кормления мать ребенка заметила, что ребенок поси- нел, родители в экстренном порядке обратились в ЧОДКБ, ребенок был осмотрен реаниматологом, госпитализирован в отделение реанимации и интенсивной терапии № 2 (ОРИТ № 2), взят на искусственную вентиляцию легких. Ребенку проведены рентгенографическое исследование и спиральная компьютерная томография грудной клетки, выявлены двусторонняя сегментарная пневмония в правой и левой нижних долях легких и расширение просвета пищевода. На фибробронхоскопии выявлены дискинезия трахеи II степени и бронхомаляция. При ультразвуковом исследовании брюшной полости обнаружены полиспления и признаки гипоплазии желчного пузыря. По данным ультразвукового и рентгенологического исследования тазобе-

дренных суставов выявлен подвывих левого тазобедренного сустава. На многослойной компьютерной томографии нижних конечностей выявлены остеопороз и признаки консолидирующегося перелома средней трети диафиза левой бедренной кости. По данным электрокардиографического исследования у ребенка неоднократно зарегистрирован эктопический нижнепредсердный ритм. Эхокардиографическое исследование выявило умеренную легочную гипертензию. На электроэнцефалографии зарегистрированы выраженные обще-

мозговые нарушения. На фоне проводимой интенсивной посиндромной терапии значительной положительной динамики в состоянии ребенка получить не удалось. Неоднократные попытки экстубировать ребенка не привели к успеху — самостоятельное спонтанное дыхание не было эффективным, что требовало реинтубации. В настоящее время девочке 6 месяцев, она находится на искусственной вентиляции легких, получает интенсивную посиндромную терапию.

Кариотип: 46, XX, del(5) (q14; q23) (рис. 3).

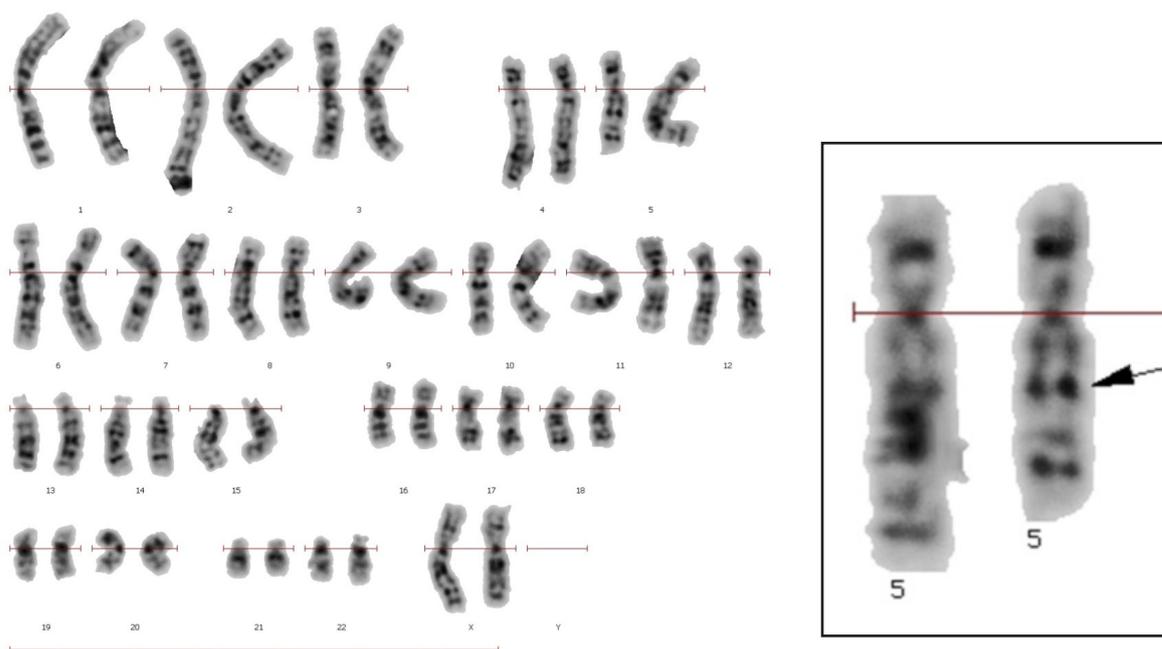


Рисунок 3. Картиотип пациентки с делецией хромосомы 5 — 46, XX, del(5) (q14; q23)

Цитогенетическое заключение: Выявлена интерстициальная делеция длинного плеча хромосомы 5 с локализацией точек разрывов и воссоединения в бэндах 5q14 и 5q23. Рекомендовано картиотипирование родителей.

При картиотипировании родителей хромосомной патологии выявлено не было. Из этого следует, что мутация у ребенка появилась *de novo*.

В литературе описано несколько случаев интерстициальных делеций длинного плеча хромосомы 5, для которых характерны задержка психомоторного развития и врожденные пороки, например, при делеции схожего участка q15->q23 отмечают атрезию ануса [1]. Данных о наличии расщелины твердого нёба, полисплении и остеопороза у этих пациентов в доступной литературе мы не встретили. Возможно, наше

наблюдение расширит представления о фенотипических проявлениях интерстициальных делеций хромосомы 5.

Случай 3. Девочка С., от III беременности, протекавшей на фоне маловодия, хронической фетоплацентарной недостаточности; по данным ультразвукового исследования плода выявлена гипоплазия носовой кости. Роды III, самостоятельные, своевременные быстрые, масса при рождении 1860 г, длина 38 см, оценка по шкале Апгар 5-7 баллов. При осмотре после рождения выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза (низко расположенные ушные раковины, гипертелоризм, плоская переносица, короткая шея, нависающий затылок, брахицефалия, четырехпальцевые борозды на обеих кистях рук). В позднем неонатальном периоде девочка в со-

стоянии средней тяжести поступила в ЧОДКБ. При ультразвуковом обследовании выявлены гипоплазия и поясничная дистопия обеих почек, открытый артериальный проток и открытое овальное окно. На электроэнцефалографии умеренные общемозговые нарушения. В неврологическом статусе обращают на себя внимание задержка

психомоторного развития, синдром угнетения нейрорефлекторной активности, мышечной гипотонии, девочка самостоятельно не сосет, кормится через зонд. В возрасте 3 месяцев ребенок переведен в стационар по месту жительства.

Картиотип: 46, XX, del(1) (q23.1; q24.1) (рис. 4).

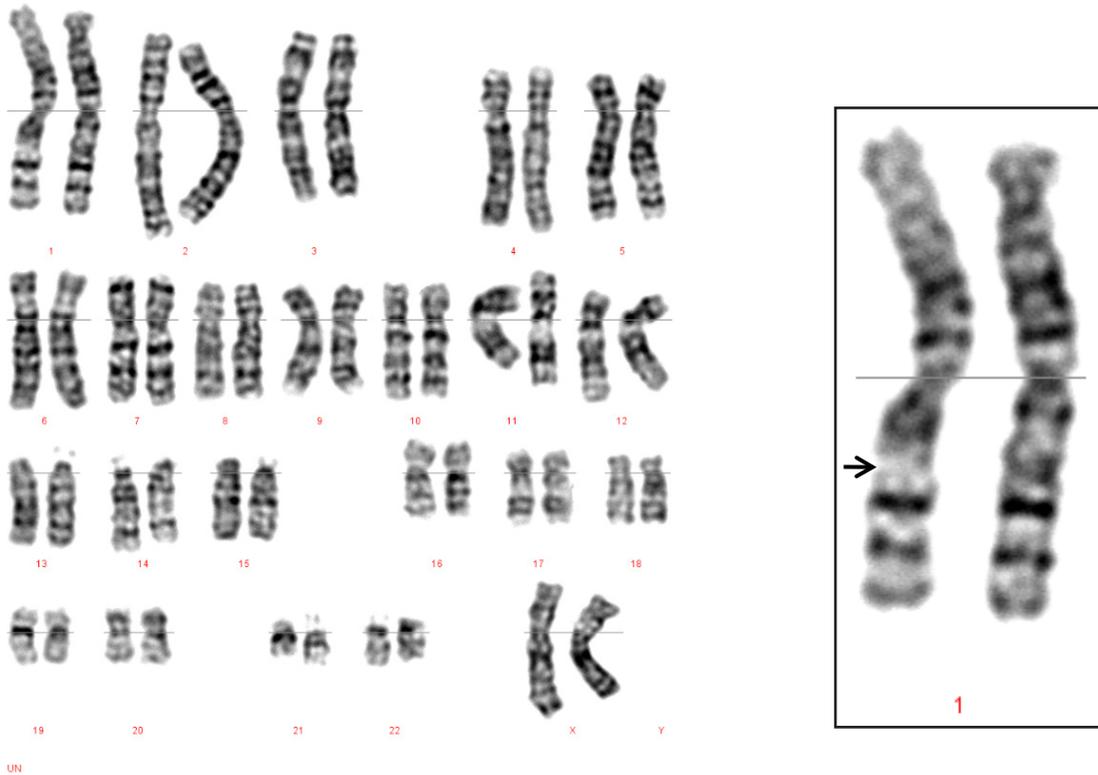


Рисунок 4. Кариотип пациентки с делецией хромосомы 1 — 46, XX, del(1) (q23.1; q24.1)

Цитогенетическое заключение: Выявлена интерстициальная делеция длинного плеча хромосомы 1 с точками разрыва и воссоединения в сегментах q23.1 и q24.1 и потерей фрагмента хромосомы между этими участками.

Согласно литературным данным, для больных с промежуточными делециями длинного плеча хромосомы 1 характерны задержка психомоторного развития, широкое плоское переносье и низко расположенные деформированные ушные раковины, что было отмечено и в нашем наблюдении [1].

Случай 4. Мальчик Ш., из семьи с низким социально-экономическим статусом, в возрасте 1,5 месяца поступил в ЧОДКБ в крайне тяжелом состоянии с клиническими проявлениями перитонита, который стал осложнением ущемленной паховой грыжи. Ребенку было проведено оперативное лечение — лапаротомия, резекция

участка некротизированной кишки, выведение илеостомы. При ультразвуковом исследовании брюшной полости были выявлены полиспления, поясничная дистопия правой почки, деформация желчного пузыря. При эхокардиографическом исследовании выявлены врожденные пороки сердца: открытый артериальный проток, открытое овальное окно. По улучшении состояния ребенок был выписан по месту жительства под наблюдение участкового педиатра. Повторное поступление ребенка в ЧОДКБ в ОРИТ № 2 имело место в возрасте 6 месяцев, ребенок поступил в крайне тяжелом состоянии, обусловленном дыхательной недостаточностью III степени, клиническими проявлениями двухсторонней пневмонии, синдрома системного воспалительного ответа, полиорганной недостаточности. На фоне проводимой интенсивной посиндромной терапии получена положительная динамика. Учиты-

вая явления выраженного постинтубационного стеноза гортани, ребенку наложена трахеостома, ребенок экстубирован, дыхание через трахеостому адекватное. Проведено закрытие илеостомы с наложением тонкоколостокишечного анастомо-

за, адгезиолизисом и пластикой передней брюшной стенки местными тканями. В настоящее время состояние ребенка стабильное.

Кариотип: 46, XY, inv(10) (p11.1; q21) (рис. 5).

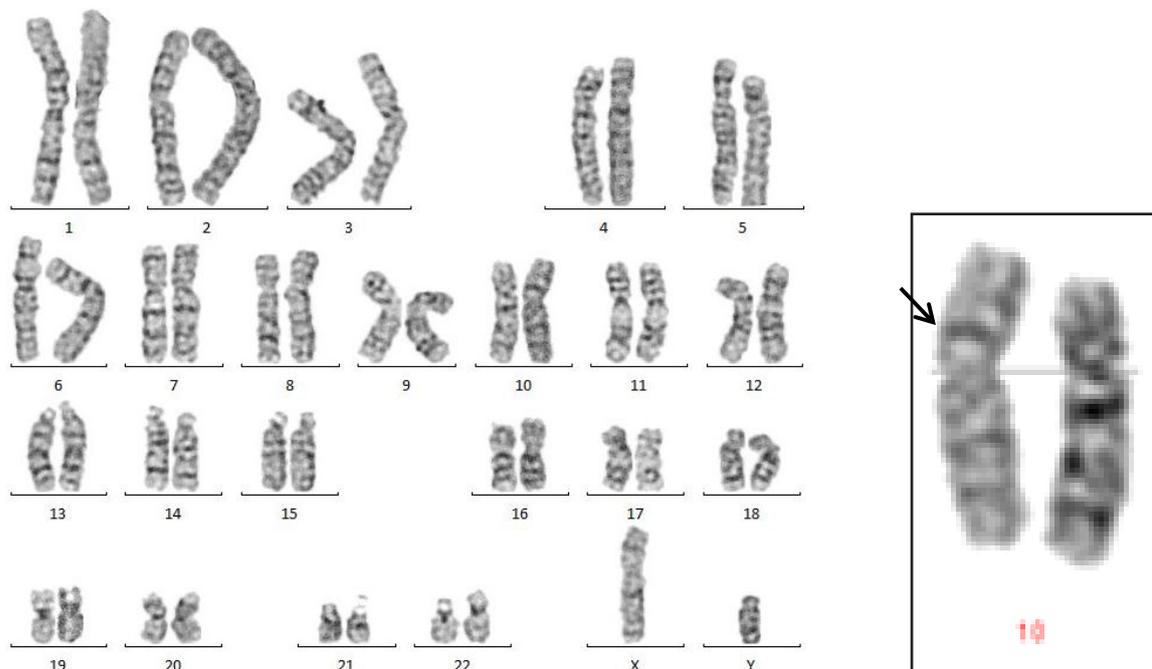


Рисунок 5. Картиотип пациента с перичентрической инверсией хромосомы 10 — 46, XY, inv(10) (p11.1;q21)

Цитогенетическое заключение: Выявлена перичентрическая инверсия хромосомы 10 с разрывами в сегменте 10p11.1 короткого плеча и в сегменте 10q21 длинного плеча.

По данному случаю следует отметить, что в доступной литературе нам не удалось найти описаний схожих клинических примеров.

Случай 5. Девочка В., от I беременности, протекавшей на фоне хронической плацентарной недостаточности, маловодия. Антенатально заподозрены врожденные пороки развития плода. У матери ребенка хронический пиелонефрит (ремиссия), миопия легкой степени. Роды своевременные, оперативные в ягодичном предлежании. Вес при рождении 3040 г, оценка по шкале Апгар 7-7 баллов. С рождения состояние ребенка средней степени тяжести. В ЧОДКБ девочка поступила в раннем неонатальном периоде в тяжелом состоянии, обусловленном сердечной недостаточностью. При осмотре стигмы дисэмбриогенеза — лицевой дизморфизм. При ультразвуковом исследовании брюшной полости выявлена

поясничная дистопия правой почки, при многослойной компьютерной томографии грудной клетки выявлены гипоплазия дуги аорты, открытый артериальный проток, дефект межжелудочковой перегородки, вторичный дефект межпредсердной перегородки, кардиомегалия, легочная гипертензия. Ультразвуковое и рентгенологическое исследование тазобедренных суставов выявило врожденный вывих левого бедра. На фоне терапии сердечной недостаточности состояние ребенка стабильное, ребенок выписан под наблюдение участкового педиатра, кардиолога, ортопеда, невролога, окулиста по месту жительства. В возрасте 2 месяца у девочки появились судорожные припадки, назначена противосудорожная терапия. В первом полугодии жизни ребенку выполнена хирургическая коррекция врожденного порока сердца. В возрасте 5 месяцев мама ребенка стала отмечать увеличение размеров роговицы, светобоязнь. Установлен диагноз «врожденная глаукома», назначена медикаментозная коррекция и плановая госпитали-

зация в офтальмологическое отделение ЧОДКБ. В настоящее время состояние ребенка стабильное, получает симптоматическую терапию.

Кариотип: 47, XX, +mar (исследование выполнено совместно с МАУЗ ОТКЗ ГКБ № 1) (рис. 6).

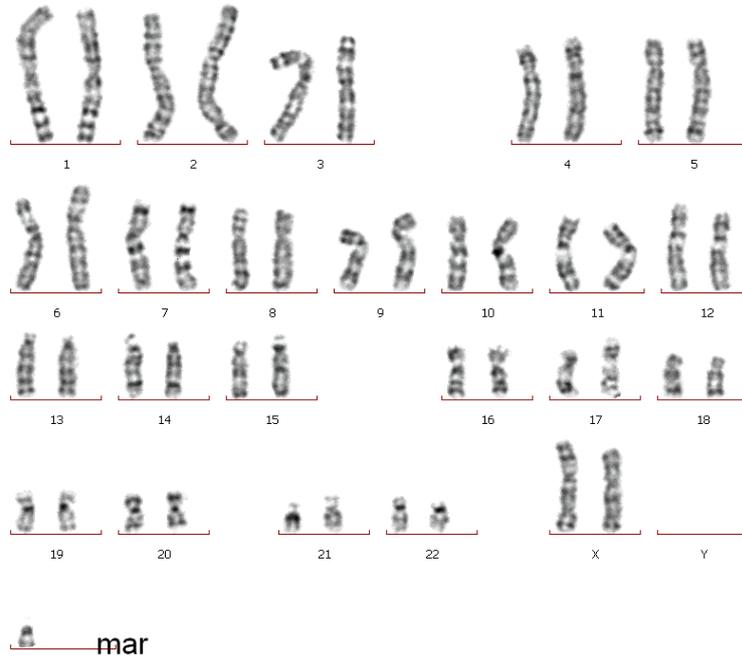


Рисунок 6. Кариотип ребенка с одной добавочной маркерной хромосомой — 47, XX, +mar

Цитогенетическое заключение: В кариотипе выявлена одна добавочная маркерная хромосома. Рекомендовано кариотипирование родителей.

Кариотип отца: 46, XY.

Цитогенетическое заключение: хромосомная патология не выявлена.

Кариотип матери: 46, XX, t(11;22) (q25; q13.1).

Цитогенетическое заключение: Выявлена реципрокная транслокация между хромосомами 11 и 22 с локализацией точек разрывов и воссоединений в бэндах 11q25 и 22q13.1. (рис. 7).

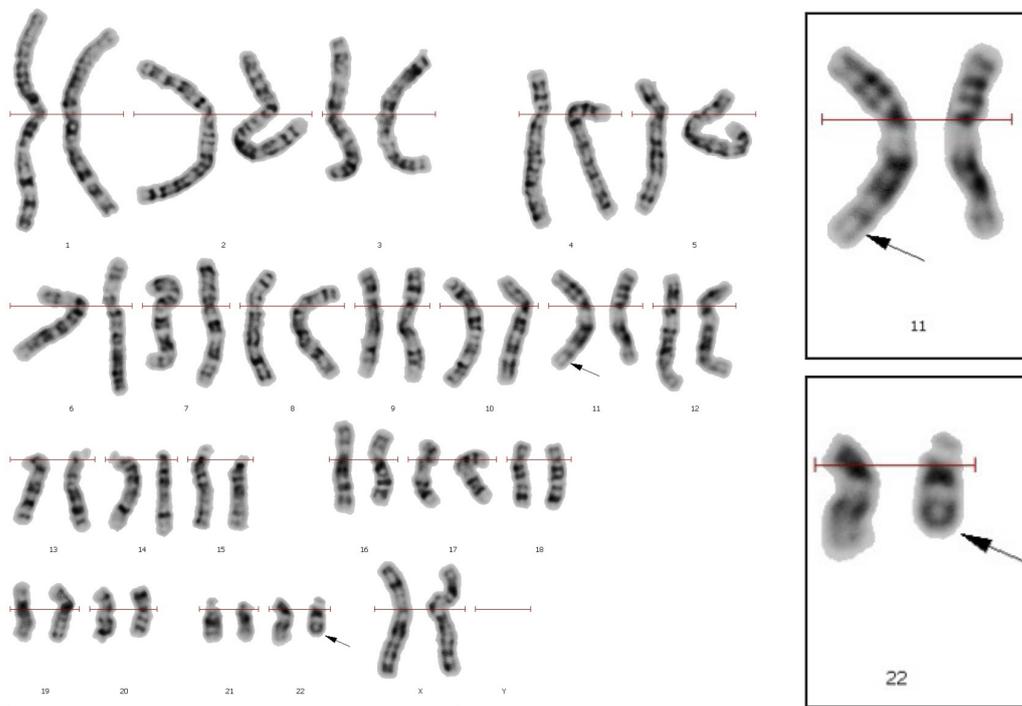


Рисунок 7. Кариотип матери ребенка с маркерной хромосомой: выявлена реципрокная транслокация между хромосомами 11 и 22 — 46, XX, t(11;22) (q25; q13.1)

Таким образом, маркерная хромосома у ребенка является, вероятнее всего, унаследованным от матери дериватом хромосомы 22 с делецией участка 22q13.1-qter и заменой его материалом длинного плеча хромосомы 11 — 11q25-qter. Иными словами, в данном случае присутствует частичная трисомия по хромосоме 11 (небольшой дистальный фрагмент длинного плеча) и по хромосоме 22 (участок 22pter-22q13.1). Отметим, что имеющиеся у пациентки пороки сердца и почек описаны в литературе у больных как с трисомией длинного плеча хромосомы 11, так и с трисомией хромосомы 22 [1, 4].

Случай 6. Девочка М., перинатальный анамнез без особенностей, родилась от II беременности, II самостоятельных родов, с массой при рождении 2700 г, оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. В раннем возрасте росла и развивалась в соответствии с возрастом. Страдает

миопией тяжелой степени, обучается в коррекционной школе по зрению. Обратилась в 16 лет к эндокринологу ЧОДКБ с жалобами на отсутствие менструаций. При осмотре обращает на себя внимание высокий рост — 179 см при среднем росте обоих родителей. При ультразвуковом исследовании выявлены генитальный инфантилизм, нечеткая структура фолликулярного аппарата обоих яичников. При лабораторном исследовании выявлены увеличение уровня фолликулостимулирующего (86 мМЕ/мл) и лютеинизирующего (55 мМЕ/мл) гормонов, увеличение концентрации общего тестостерона (58 нмоль/л), нормальные значения дегидроэпиандростерона и 17-гидроксипрогестерона. В настоящее время наблюдается у эндокринолога и гинеколога, получает заместительную терапию.

Карิโอтип: 46, X, der(X) t(X; X) (q24; p11.23) (рис. 8).

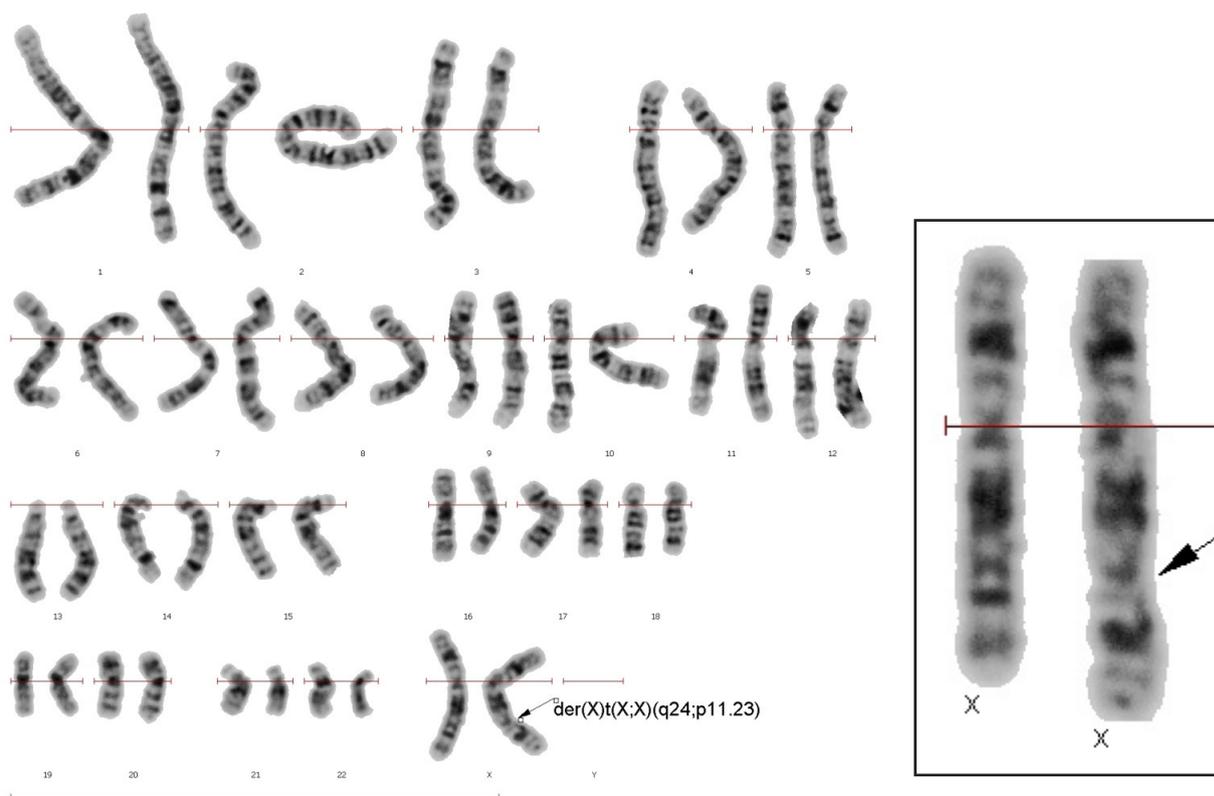


Рисунок 8. Карิโอтип пациентки с дериватной X хромосомой — 46, X, der(X) t(X; X) (q24; p11.23)

Цитогенетическое заключение: Выявлена дериватная X хромосома, образованная в результате транслокации сегмента X хромосомы, расположенного дистальнее Xp11.23, на бэнд Xq24 длинного плеча X хромосомы. Карิโอтип

несбалансированный с утерей сегмента Xq24-qter и добавлением сегмента Xp11.23-pter.

Клиническая картина в данном случае соответствует синдрому, обозначаемому в англоязычной литературе как POF — *premature ovarian*

failure (синдром преждевременной недостаточности яичников), частыми причинами которого являются перестройки X хромосомы, в том числе схожие с хромосомной перестройкой у нашей пациентки [2, 5].

Заключение. Таким образом, выявленные в нашей цитогенетической практике хромосомные aberrации в ряде случаев сходны с описанными ранее в литературе. Данное обстоятельство позитивно, поскольку отражает удовлетворительный уровень и качество анализов, выполняемых цитогенетической лабораторией, тем более что подразделение еще находится в стадии становления и доукомплектования оборудованием.

Можно надеяться, что приведенные группой исследователей в статье описания клинических примеров дополняют представления о фенотипических проявлениях ряда структурных хромосомных аномалий.

Литература

1. Ворсанова С. Г., Юров Ю. Б., Чернышов В. Н. *Медицинская цитогенетика*. — М. : ИД МЕДПРАКТИКА-М, 2006. — 300 с.
2. Baronchelli S., Conconi D., Panzeri E. et al. *Cytogenetics of Premature Ovarian Failure:*

An Investigation on 269 Affected Women [Electronic resource] // J. Biomed. Biotechnol. — 2011. — URL: 10.1155/2011/370195.

3. Goldstein M. L., Morewitz S. *Chronic Disorders in Children and Adolescents [Electronic resource] // Springer. — 2011. — № XIII. — P. 31. — URL: 10.1007/978-1-4419-9764-7_2.*

4. ISCN (2013): *An International System for Human Cytogenetic Nomenclature Recommendations of the International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature: Published in collaboration with 'Cytogenetic and Genome Research' Plus fold-out: 'The Normal Human Karyotype G- and R-bands' / eds. L. G. Shaffer, J. McGowan-Jordan, M. Schmid. — Switzerland, Basel : Karger Publishers, 2013.*

5. Merhi Z. O., Roberts J. L., Awonuga A. O. *A case of 46, X, der(X) t(X; X) (q22.1; p11) Xq22.1->Xqter in a 12-year-old girl with premature ovarian failure [Electronic resource] // Gynecol. Obstet. Invest. — 2007. — Vol. 63, № 3. — P. 137–139. — URL: 10.1159/000096436.*

6. Visootsak J., Graham J. M. *Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies [Electronic resource] // Orphanet J. Rare Dis. — 2006. — № 1. — P. 42. — URL: 10.1186/1750-1172-1-42.*

УДК 616.9-08:612.017.1

АНАЛИЗ ИММУНОЛОГИЧЕСКОЙ ЭФФЕКТИВНОСТИ ВАКЦИНАЦИИ АКДС И ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ДИФТЕРИЕЙ, КОКЛЮШЕМ И СТОЛБНЯКОМ У ДЕТЕЙ НА ТЕРРИТОРИИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Москвичева М. Г., Попов Е. А., Злакоманова О. Н.

ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, Челябинск, Россия

Ключевые слова: вакцинопрофилактика, дифтерия, столбняк, коклюш, инфекционная заболеваемость

Аннотация. В статье проведен анализ инфекционной заболеваемости детей, управляемой средствами специфической вакцинопрофилактики, за период 2007–2015 гг. на территории города Челябинска в сравнении с данными по Российской Федерации и Челябинской области. Проведена оценка уровня протективных антител к столбняку, коклюшу и дифтерии у детей, посещающих организованные детские коллективы. Проведена оценка иммунного статуса у детей. В результате проведенного анализа установлена периодичность регистрации инфекционных заболеваний среди детского населения города Челябинска, что свидетельствует о необходимости исследования эффективности вакцинации детей. В отношении изученных инфекций выявлено наличие разного уровня напряженности иммунитета, несмотря на то, что все дети прививались в рамках национального календаря прививок.