### т. XXI, № 1, 1968

### Г. Г. БАТИКЯН, Д. В. АБГАРЯН, Л. А. ГУКАСЯН, В. Б. ТАТЕВОСЯН, Д. И. АКОПЯН

# ИЗУЧЕНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА У УМСТВЕННО ОТСТАЛЫХ ДЕТЕЙ СПЕЦИАЛЬНЫХ ШКОЛ ГОРОДА ЕРЕВАНА

(Предварительное сообщение)

С применением новейших методов, внедренных в цитогенетику, особенно экспресс-методом изучения полового хроматина, стало возможным диагностировать ряд хромосомных болезней, которые возникают вследствие изменения числа половых хромосом.

К числу таких болезней принадлежат синдромы Клайнфельтера, Шерешевского—Тернера, трисомия X, разные типы мозаицизма и другие аномалии. Люди, страдающие болезнью Клайнфельтера, фенотипически являются мужчинами, однако в интерфазных ядрах соматических клеток обнаруживается женский половой хроматин. Хромосомный комплекс (кариотип) таких больных состоит из 47 хромосом, вместо нормальных 46. Хромосомная формула—44А+ХХУ. Синдром Шерешевского—Тернера (моносомия X) присущ женскому полу. Кариотип этих больных состоит из 45 хромосом (44А + X). При этом синдроме в интеркинетических ядрах отсутствует половой хроматин. У женщин наблюдался также и другой синдром-трисомия X, при котором в группе половых хромосом присутствует лишняя хромосома (44А+ХХХ). В интерфазных ядрах число телец полового хроматина равно двум. Таким образом, по числу телец полового хроматина возможно точно определить число Х-хромосом в кариотипе по формуле п+1, где п—число телец полового хроматина [4—6]. Метод определения полового хроматина по своей простоте и надежности дает возможность произвести исследования, преследующие различные цели. В ряде работ методом анализа полового хроматина определялась частота аномалий, связанных с аномалиями половых хромосом у новорожденных [7, 12], при бесплодной беременности [11], у мертворожденных [1], а также у детей вспомогательных школ [3, 9, 10, 14].

Накопленный большой фактический материал показывает, что различные человеческие популяции отличаются друг от друга частотой возникновения хромосомных болезней. Целью нашей работы было изучение аномалий, связанных с изменением числа половых хромосом у умственно отсталых детей специальных школ города Еревана. Для диагностики хромосомных болезней мы пользовались экспресс-методом определения полового хроматина. Половой хроматин исследовали в эпителиальных клетках слизистой оболочки полости рта.

Сущность метода заключалась в следующем. Для взятия соскобов использовали стерильные металлические шпателя с несколько заострен-

ным концом, с помощью которых энергичными, скоблящими движениями брали мазок со слизистой поверхности щеки. Полученный соскоб наносили на предметное стекло, фиксировали абсолютным спиртом, высушивали и окрашивали 1% ацето-орсеином. Затем осторожно накрывали покровным стеклом и умеренно надавливали, после чего рассматривали под микроскопом при увеличениях  $7 \times 90$  им.,  $10 \times 90$  им.

В специальных школах № 1 и № 2 города Еревана обследовали 438 умственно отсталых детей в возрасте от 8 до 18 лет, из них 213 девочек и 225 мальчиков. Число телец полового хроматина в каждом препарате определяли в 100 ядрах. У нормальных мальчиков количество клеток с наличием полового хроматина не превышает 5%, в то время как у девочек оно составляет 20—70% клеток.

По нашим данным, у 213 девочек число хроматин-положительных ядер составляет 14—56%. У 82% девочек число хроматин-положительных ядер колеблется в пределах 28—40% (среднее 32%). Чаще в изученных ядрах половой хроматин бывал треугольной формы, реже овальной, круглой и в виде утолщения ядерной оболочки.

Среди изученных 225 мальчиков, у 169 хроматин-положительные ядра отсутствуют, а у 53 мальчиков они составляют 1—3% (табл. 1).

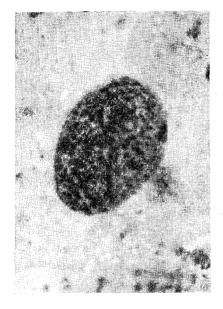
Таблица 1 Изучение полового хроматина у умственно отсталых детей специальных школ г. Еревана

Место изучения	Девочки					Мальчики		
	во обсле-	<u> </u> -		е аномалии		во обсле-	синдром Клайнфельтера	
	количество дованных	число	(O   °/ <sub>0</sub>	число	0/0	количество дованных	исло	0/0
г. Ереван	213	1	0,47	2	0,93	225	3	1,33

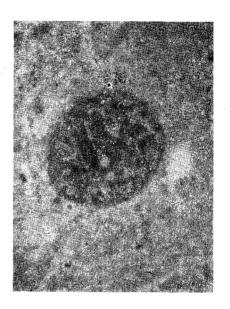
У трех 12-, 13-, 17-летних мальчиков (1,33%) в 28—40% ядер слизистей оболочки щеки обнаружен типичный женский половой хроматин треугольного и овального типа (болезнь Клайнфельтера).

Согласно данным Н. М. Пономаренко, эта болезнь у олигофренов составляет 1,3, по Прадеру—2,4%. Среди 213 девочек только у одной 15-летней в ядрах слизистой оболочки полости рта отсутствовал половой хроматин (синдром Шерешевского—Тернера) и у двух был обнаружен двойной половой хроматин (трисомия X)—рис. 1 (а, б, в). Как видно из рисунка, тельца полового хроматина находятся на близком расстоянии друг от друга и имеют треугольную форму. По данным других авторов, частота отмеченных синдромов составляет 0,05—0,8% [8, 13].

Данные изучения полового хроматина показывают, что в специальных школах города Еревана отмеченные аномалии имеют широкое рас-



a



• 6



В

Рис. 1. Половой хроматин в ядрах слизистой оболочки: а) у 13-летнего мальчика (синдром Клайнфельтера); б) отсутствие полового хроматина у 15-летней девочки (синдром Шерешевского-Тернера); в) двойной половой хроматин у 11-летней девочки (трисомия X); ацето-орсеин. Ок. 10, об. 90. Микрофото.

пространение у умственно отсталых детей, что превышает распространение этих аномалий в общей популяции.

Научно-исследовательская лаборатория цитологии ЕрГУ, сектор радиобиологии .Министерства здравоохранения АрмССР

Поступило 26.VIII 1967 г.

2. Գ. ԲԱՏԻԿՅԱՆ, Ջ. Վ. ԱԲԳԱՐՅԱՆ, Լ. Ա. ՂՈՒԿԱՍՅԱՆ, Վ. Բ. ԹԱԳԵՎՈՍՅԱՆ, Ջ. Ի. ՀԱԿՈՐՅԱՆ

ՍԵՌԱԿԱՆ ՔՐՈՄԱՏԻՆԻ ՈՒՍՈՒՄՆԱՍԻՐՈՒԹՅՈՒՆԸ ԵՐԵՎԱՆ ՔԱՂԱՔԻ ՀԱՏՈՒԿ ԴՊՐՈՑՆԵՐԻ ՄՏԱՎՈՐԱՊԵՍ ԹՈՒՅԼ ԶԱՐԳԱՑԱԾ ՍԱՆԵՐԻ ՄՈՏ

## Ամփոփում

Մեր հետազոտության նպատակն է եղել ուսումնասիրել սեռական քրոմոսոմների թվի հետ կապված անոմալիաների հաճախականությունը Երևան քաղաքի № 1 և № 2 հատուկ դպրոցների մտավորապես Թույլ զարգացած սաների մոտ։

Քրոմոսոմային հիվանդությունների ախտորոշման համար մենք օգտվել ենք սեռական քրոմատինի որոշման էքսպրես-մեխոդից։ Սեռական քրոմատինը որոշվել է այտի լորձաթաղանթի էպիթելային բջիջներում։

Յուրաքանչյուր պրեպարատում սեռական քրոմատինի քանակը որոշվել է 100 կորիզում։

Արական սեռի նորմալ անհատների մոտ սեռական քրոմատին կրող բջիջ-ների Թիվը չի գերազանցում 5%-ից, մինչդեռ իգական սեռի անհատների բջիջ-ների 20-70%-ը պարունակում են սեռական քրոմատինի մարմնիկներ։

Երևանի № 1 և № 2 հատուկ դպրոցներում ուսումնասիրել ենք 8—18 տարեկան 438 մտածողական Թույլ կարողություն ունեցող սաների, այդ թվում 213 աղջիկներ և 225 տղաներ։ 213 աղջիկներից մեկի մոտ հայտնաբերել ենք Շերեշևսկի—Տերների (0,47%), իսկ 2-ի մոտ՝ տրիսոմիա X (0,93) սինդրոմեները։ Կլայնֆելտերյան հիվանդությունը հայտնաբերվել է 225 տղաներից 3-ի մոտ, որը կազմում է 1,33%)։

Այսպիսով, սեռական քրոմատինի ուսումնասիրության տվյալները ցույց են տալիս, որ վերոհիշյալ անոմալիաները մեծ տարածում ունեն Երևանի մտավորապես թույլ ղարգացած երեխաների մոտ, որը գերազանցում է ընդհանուր պոպուլյացիայում այդ հիվանդությունների տարածվածությունից։

#### ЛИТЕРАТУРА

- 1. Бочков Н. П. Вестник АМН СССР, 9, стр. 37, 1965.
- 2. Давиденкова Е. Ф. Клиническая медицина, І, стр. 11, 1966.
- 3. Пономаренко А. М. Вестник АМН СССР, 12, стр. 26, 1963.
- 4. Пономаренко А. М. Вестник АМН СССР, 1, стр. 121, 1964.
- 5. Прокофьева Бельговская А. А. Цитология, 5, стр. 487, 1963.
- 6. Barr M. L., Carr D. H. Acta cytol. (Philad), v. 6, p. 34, 1962.
- 7. Bergemann E. Helv. med. Acta, v. 29, p. 420, 1962.
- 8. Fraser J. H. a. o. Lancet, v. 2, p. 626, 1960.
- 9. Ferguson-Smith M. A. Lancet, v. 1, p. 219, 1959.
- 10. Israelson W. J., Taylor A. Y. Brit. med. J., v. 1, p. 633, 1961.
- 11. Jacobs P. A. Lancet, v. 1, p. 1183, 1961.
- 12. Moore K. L. Lancet, v. 1, p. 217, 1959.
- 13. Maclean N., Harnden D. G., Lancet, v. 2, p. 406, 1961.
- 14. Prader A. Lancet, v. 1, p. 968, 1958.