

Г. Г. БАТИКЯН, Л. А. ГУКАСЯН, Д. И. АКОПЯН

СЛУЧАЙ «ТРИСОМИИ X»

В настоящее время известна группа хромосомных болезней, в основе которых лежат разнообразные нарушения комплекса половых хромосом. Выявление и изучение хромосомных болезней является одним из актуальных вопросов современной цитогенетики.

Каждое хромосомное заболевание имеет характерные симптомы, несмотря на значительный клинический полиморфизм их проявления [6, 7, 9, 19], причина которого еще неизвестна. Фенотипический полиморфизм особенно резко выражен при синдроме «трисомия X», являющемся одной из форм полисомии, выявление которого чисто клиническими методами невозможно. Женщины с этим синдромом не всегда бывают стерильными. Часть их обладает способностью деторождения, что дает возможность доказать наследственную этиологию синдрома [6, 7, 19]. Статистика синдрома «трисомия X» менее точна, чем синдрома Клайнфельтера, однако известно, что синдром больше встречается среди умственно отсталых людей, чем в нормальной популяции. Связь между задержкой умственного развития и синдромом «трисомия X» доказана многочисленными авторами [4, 8, 9, 10, 11, 14, 15, 17, 19].

Женщины с таким комплексом половых хромосом были исследованы Джекобсом и др. [6, 7].

В настоящем сообщении нами описан случай «трисомии X» у умственно отсталой женщины, обнаруженной при обследовании больных в Ереванском республиканском невро-психиатрическом диспансере. Больная А., 38 лет, находится под наблюдением врачей психиатрического диспансера с 1960 г. с диагнозом олигофрения (дебильность). Больная ростом 157 см и весом 50 кг родилась в срок и была второй беременностью матери. Беременность протекала без видимых отклонений. С малых лет больная отставала в умственном развитии. Училась до второго класса с большой трудностью. Переболела менингитом, после чего состояние ухудшилось.

Лицо больной удлиненное, сухое, морщинистое, с широким лбом, волосы мягкие. Частично косоглазая, обладает слабым зрением и туга на одно ухо. Замечается сравнительно короткие фаланги пальцев, кожа на кистях морщинистая. Молочные железы слабо развиты, соски маленькие. Незамужем, но имеет стремление к противоположному полу, менструальный цикл нарушен (вторичная аменорея). Имеет невроз и приглушение тонов сердца. Кровяное давление—110/70. Плохой аппетит,

страдает бессонницей, брезгливая, жалуется на сильные головные боли. Часто находится в раздраженном состоянии, ругается, характером упрямая, с резко выраженной мнительностью. В настоящее время больная находится на попечении брата и сестры, которые здоровы.

У больной исследованы половой хроматин и кариотип. Половой хроматин изучался в ядрах клеток слизистой полости рта по экспресс методу. При этом была использована ацетоорсеиновая методика давленных препаратов [1, 2, 18]. Учитывались те глыбки полового хроматина, которые расположены у ядерной оболочки. Подсчитали всего 500 интерфазных ядер: 312 хроматин—отрицательных ядер и 188 хроматин—положительных ядер, из которых с одинарным половым хроматином 107 ядер и 81 ядро с двумя тельцами полового хроматина.

Для цитогенетического анализа клеток лейкоцитов периферической крови больной применялась модифицированная методика Мурхеда и др. Лейкоциты отделялись от цельной крови 10% раствором желатины: 1 мл на 10 мл крови в течение 40 мин. при комнатной температуре. Отобранная плазма разбавлялась 1,5 раза средой 199 и добавлялся ФГА фирмы «Difco P» по 0,05 мл на 10 мл культуры. Инкубация проводилась при 37°C в течение 69 час., после чего в обычных условиях культуру обрабатывали колхицином по 0,5 мкг/мл на 10 мл культуры 3 часа. Гипотония производилась раствором Версена. Материал фиксировали в смеси метанол-уксусная кислота (3 : 1) с двукратной заменой фиксатора. Препараты подсушивались над пламенем спиртовки и окрашивались 2% орсеином в 60% уксусной кислоте.

Хорошие метафазные пластинки подвергались микрофотографированию. Вырезали и раскладывали хромосомы по Денверской системе.

Данные анализа приведены в табл. 1.

Таблица 1

Результат кариотипического анализа больной А

Количество изученных метафазных пластинок	Количество хромосом в метафазе							
	48		47		46		45	
	число	%	число	%	число	%	число	%
40	3	7,5	30	75	4	10	3	7,5

Полученные данные показывают, что среди изученных метафазных пластинок 75% составляют пластинки с 47 хромосомами, что дает возможность отрицать явление мозаицизма у больной.

Анализ глыбка полового хроматина показал, что у женщин он образован гетерохроматическим районом одной из двух X хромосом; биохимически активна обычно только одна из X хромосом, а другая переходит в пассивное состояние, образуя тельце полового хроматина. Это явление

представляет собой важнейший механизм инактивации лишних X хромосом, вследствие чего организм не теряет своей жизнеспособности.

При выявлении синдрома для нас главным диагностическим признаком служило наличие двух телец полового хроматина в ядрах слизистой оболочки рта (рис. 1).



Рис. 1. Двойной половой хроматин в ядрах слизистой оболочки рта больной А.



Рис. 2. Кариотип больной А с тремя X хромосомами.

Лишнее тельце полового хроматина дает возможность делать вывод о числе половых хромосом больной (число телец полового хроматина +1). Кариотипическая формула больной $44A+XXX$. Наличие одной лишней половой X хромосомы меняет баланс наследственного материала диплоидного набора и приводит к подавлению умственной деятельности, нарушению в развитии гонад, вторичных половых признаков, чем отличается и больная А. Кариотипический анализ подтвердил наличие лишней хромосомы, которая принадлежит к группе 6—X—12 (рис. 2).

Таким образом, в дополнение к нормальному набору из двух X хромосом у больной А. наблюдается лишняя женская хромосома. Очевидно, это происходит при нерасхождении одной из пар X хромосом в мейозе матери. При таком нарушении образуются половые клетки, содержащие 24 хромосомы, которые оказываются способными к оплодотворению. В результате этого явления и возникает зигота с 47 хромосомами.

Ереванский государственный университет,
научно-исследовательская лаборатория
цитологии

Поступило 28.VIII 1968 г.

2. Գ. ԲԱՏԻԿՅԱՆ, Լ. Ա. ԳՈՒԿԱՍՅԱՆ, Ժ. Ի. ՀԱԿՈԲՅԱՆ

«ՏՐԻՍՈՄԻԱ X»-ի ԳԵՊԳ

Ա մ փ ո փ ո լ մ

Երևանի հանրապետական ներո-հոգեբուժական դիսպանսերում հիվանդների ուսումնասիրության ժամանակ, հայտնաբերվել է տրիսոմիա X-սինդրոմով տառապող կին: Հիվանդության հայտնաբերման համար ախտորոշման հիմնական հատկանիշ է հանդիսացել սեռական քրոմատինի կրկնակի մարմնիկների առկայությունը բերանի լորձաթաղանթի բջիջների կորիզներում: Սեռական քրոմատինը որոշվել է էքսպրես մեթոդով: Հաշվի են առնվել սեռական քրոմատինի այն մարմնիկները, որոնք գտնվել են կորիզաթաղանթի մոտ: Ցիտոգենետիկական անալիզի համար օգտագործվել է պերիֆերիկ արյան լեյկոցիտների կուլտուրան, որը ստացվել է Մուրիսեդի և աշխատակիցների մի փոքր մոդիֆիկացված մեթոդով: Ցիտոգենետիկական անալիզը պարզել է, որ իրոք հիվանդի մետաֆազային թիթեղներում առկա է մեկ ավելորդ X քրոմոսոմ, որի պատճառով հիվանդն ունի 47 քրոմոսոմ 46-ի փոխարեն:

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Пономаренко А. М. Вестник АМН СССР, 12, 26, 1963.
2. Пономаренко А. М. Вестник АМН СССР, 1, 121, 1964.
3. Филиппов Ю. И., Ригман Э. Г. Генетика, 5, 79, 1967.
4. Хромосомные болезни человека, под редакцией Давиденковой Е. Ф. «Л.», «Медицина», 1965.
5. Anderson I. F. Soc. Afr. Med. J., 39, 841, 1965.
6. Bergemann E. Schweiz. med. Wschz., 91, 292, 1961.
7. Bergemann E. Genet. hum., 10, 370, 1961.
8. Day R. W., Larson W., Wright S. W. J. Pediatrics, 64, 1, 24, 1964.
9. Fraser J. H., a. o. Lancet 2, 626, 1960.
10. Heinz H. A., Michael C. M., Schulz F. W., Walter K., Klin-Woch 41, 996, 1963.
11. Jacobs P. A., Baikie A. G. a. o. Lancet, 2, 423, 1959.
12. Jacobs P. A., Baikie A. G. a. o. Lancet, 1, 710, 1959.
13. Johnston A. W., Ferguson-Smith M. A., Handmaker S. D., Jones H. W., Jones G. S. Brit. Med., J., 2 1046, 1961.
14. Maclean N., Harnden D. G., Court-Brown W. M. Lancet, 2, 406, 1961.
15. Moorhead P. S., a. o. Exp. Res. Cell., 20, 613, 1960.
16. Sanderson A. R., Stewart J. S. Brit. Med. J. 52, 54, 1065, 1961.
17. Stewart J. S. S., Sanderson A. R. Lancet, 2, 21, 1960.