

КРАТКИЕ НАУЧНЫЕ СООБЩЕНИЯ

УДК 636.082.1

А. К. ПЕТРОСЯН, А. С. ЗУРАБЯН, К. Г. АДАМЯН, Р. А. МУРАДЯН

ГЕНЕТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА

I. Семейные случаи врожденных пороков сердца

Семейная агрегация врожденных дефектов вообще и врожденных пороков сердца, в частности наряду с другими феноменами (конкордантность аналогичного дефекта у монозиготных близнецов) повышенная, по сравнению с общей популяцией, частота встречаемости этого дефекта у сибсов (братьев и сестер) пробандов (больного) свидетельствует о существенной роли наследственных (генетических) факторов в этиологии этих пороков [2, 4]. Роль их была убедительно показана на животных. Так, относительно врожденных пороков сердца и других кардиоваскулярных заболеваний было установлено, что их частота значительно отличается в различных линиях животных [3, 7], что ни в коей мере нельзя объяснить только влиянием внешней среды или другими этиологическими факторами. У человека установление аналогичных соотношений связано со значительными трудностями, поэтому для выяснения доли наследственности в развитии пороков и установления типа наследования в этом случае приходится ограничиваться кропотливым сбором материала по описанию семейных случаев, исследованиях на близнецах [6] и установлением частоты встречаемости данного порока у родственников первой степени и выше [5].

В проводимых исследованиях по выяснению наследуемости врожденных пороков сердца нами было обследовано 82 пробанда, состоящих на учете в Институте кардиологии МЗ АрмССР, у которых обследовались все родственники первой степени (отец, мать, сибсы и дети). Диагностирование производилось на основании аускультации, ЭКГ, ФКГ, рентгенографии, флюорографии, а также по анамнестическим данным.

Среди 82-х пробандов у 41-го из них был диагностирован дефект межпредсердной перегородки, у 33-х—дефект межжелудочковой перегородки, у 4-х —тетрада Фалло, у одного больного—стеноз легочной артерии и открытый артериальный проток у двух. Данные по семейным обследованиям приведены в табл. 1.

В процессе сбора материала нами были обнаружены семьи с семейными агрегациями врожденных пороков сердца, наиболее интересные из которых описываются в настоящем сообщении.

Таблица 1

Данные о семьях 82-х пробандов с врожденными пороками сердца

Число пробандов (семей)	Число семей, в которых в. п. с. встречается более, чем у одного члена семьи	Число пораженных родителей		Число sibсов		
		всего	%	всего	пораженные	% пораженных
82	57	18	11	152	74	48,7

Случай 1 (рис. 1, I). Пробанд Г. А. (6 лет). В Институте кардиологии установили дефект межжелудочковой перегородки (история болезни № 787). Аналогичный дефект установлен у брата пробанда. При обследовании семьи дефект межжелудочковой перегородки был обнаружен у младшего брата и у матери. Отец от обследования отказался, но, со слов матери, жалуется на сердечные недомогания. У двух из трех детей двоюродного брата отца пробанда также был обнаружен врожденный порок сердца (в обоих случаях предполагался дефект межпредсердной перегородки). Кроме того, у одного из трех детей двоюродного брата отца пробанда в Институте был выявлен дефект межпредсердной перегородки (история болезни № 293).

Случай 2 (рис. 1, II). Больной И. К. (4 года). Поступил из поликлиники с подозрением на врожденный порок сердца. В Институте был диагностирован дефект межжелудочковой перегородки (история болезни № 216), идентичный дефект был найден у sibса. Мать здорова, отец в момент обследования отсутствовал. У сестры отца пробанда обнаружено нарушение коронарного кровообращения, а ее дочь (двоюродная сестра пробанда) оперировалась в Институте по поводу открытого артериального протока. По анамнестическим данным, дед пробанда по отцу умер от порока сердца. В этой родословной небезынтересно отметить, что первые 9 детей в семье деда пробанда по отцу умерли сразу после рождения.

Случай 3. (рис. 1, III). Пробанд С. А. (6 лет). В Институте кардиологии установлен диагноз—дефект межжелудочковой перегородки (история болезни № 813). При семейном обследовании у ее sibса также был обнаружен дефект межжелудочковой перегородки. Аналогичный дефект установлен у матери, а также двоюродного брата пробанда со стороны матери.

По анамнестическим данным, бабушка пробанда со стороны матери умерла от не установленного врожденного порока сердца.

Случай 4 (рис. 1, IV). Больная С. Г. (8 лет). Поступила в Институт с диагнозом тетрада Фалло (история болезни № 356). При обследовании sibсов у них также установлена тетрада Фалло. Мать здорова, но, с ее слов, отец пробанда, его сестра и их мать имеют заболевания сердца. От обследований они отказались.

Случай 5 (рис. 1, V). Брат и сестра—Г. К. и Г. К. (история болезни № 1356 и 1357). У них был установлен дефект межпредсердной перегородки. Аналогичный порок был обнаружен у младшего брата и у матери. Отец здоров, двоюродный брат пробандов по отцу оперировался в Институте по поводу открытого артериального протока.

Случай 6 (рис. 1, VI). Больная Т. К. М. (14 лет) обследовалась в Институте по поводу дефекта межпредсердной перегородки (история болезни № 208). У младшей сестры был обнаружен идентичный порок, отец здоров, а у матери имеется приобретенный порок сердца. Бабушка пробанда со стороны матери и прадед умерли от врожденного порока неустановленного типа.

В исследованных семьях были учтены такие возможные этнологические факторы, вызывающие развитие врожденных пороков сердца, как краснуха, перенесенная матерью пробанда в первом триместре беременности [1], очередность рождения, возраст родителей и их родство. Ни од-

Обращают на себя данные, свидетельствующие о высокой частоте пораженных среди родственников первой степени (родители и сибсы), причем сибсы поражались чаще, чем родители (таблица).

Представленные данные свидетельствуют о существенной роли наследственности в возникновении описанных врожденных пороков сердца, по крайней мере в этих семьях, хотя определить тип наследования на их основании не представляется возможным. По мере накопления таких родословных о семьях с предрасположенностью к врожденным порокам сердца станет возможным количественное выявление доли наследственности в возникновении и развитии различных форм этих пороков и тип наследования.

Институт кардиологии и сердечной хирургии
МЗ АрмССР

Поступило 1.VI 1970 г.

Ա. Կ. ՊԵՏՐՈՍՅԱՆ, Ա. Ս. ԶՈՒՐԱՔՅԱՆ, Կ. Գ. ԱԿԱՄՅԱՆ, Ի. Ա. ՄՈՒՐԱԿՅԱՆ

ՄՐՏԻ ԲՆԱԾԻՆ ԱՐԱՏՆԵՐԻ ԳԵՆԵՏԻԿԱՆ ԻԻ. ՄՐՏԻ ԲՆԱԾԻՆ ԱՐԱՏՆԵՐԻ ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ԴԵՊՔԵՐԸ

Ա մ փ ո փ ո լ մ

Մրտի բնածին արատների էթիոլոգիան պարզաբանելու նպատակով կատարված է գենետիկական ուսումնասիրություն: Հետազոտված 6 ընտանիքներից սրտի բնածին արատներ հայտնաբերված են ընտանիքի մեկից ավելի անդամների մոտ:

Ուսումնասիրության ընթացքում նկատի են առնված մյուս հնարավոր էթիոլոգիական գործոնները, որոնք նպաստում են սրտի բնածին արատների առաջացմանը՝ մոր հղիության 1-ին եռամսյակի ընթացքում տարած կարմրախտ հիվանդությունը, հոր և մոր տարիքները, ծնողների արյունակցական բարեկամությունը:

Լուրջ ուշադրության են արժանի այն տվյալները, որոնք վկայում են 1-ին սուտիճանի բարեկամների ախտահարման բարձր հաճախականությունը:

Չնայած արդյունքները բավարար չեն ժառանգման ուղիները ճիշտ որոշելու համար, բայց նրանք ընդգծում են ժառանգական գործոնների առկայությունը:

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Campbell M. et all. Br. Med. J., 693—696, 1961.
2. Carter C. O. Br. Med. Bull., 25, 1, 1969.
3. Deltveller. Circulation, 20, 1, 114—127, 1964.
4. Falconer D. S. Introduction in quantitative genetic. 1968.
5. Falconer D. S. Ann. Hum. Genet., 31, 1, 1967.
6. Nora I. et all. Circulation, 38, 1968.
7. Williamson E. J. Med. Genet., 1, 1969.

Обращают на себя данные, свидетельствующие о высокой частоте пораженных среди родственников первой степени (родители и сибсы), причем сибсы поражались чаще, чем родители (таблица).

Представленные данные свидетельствуют о существенной роли наследственности в возникновении описанных врожденных пороков сердца, по крайней мере в этих семьях, хотя определить тип наследования на их основании не представляется возможным. По мере накопления таких родословных о семьях с предрасположенностью к врожденным порокам сердца станет возможным количественное выявление доли наследственности в возникновении и развитии различных форм этих пороков и тип наследования.

Институт кардиологии и сердечной хирургии
МЗ АрмССР

Поступило 1.VI 1970 г.

Ա. Կ. ՊԵՏՐՈՍՅԱՆ, Ա. Ս. ԶՈՒՐԱՔՅԱՆ, Կ. Գ. ԱԿԱՄՅԱՆ, Ռ. Ա. ՄՈՒՐԱԿՅԱՆ

ՄՐՏԻ ԲՆԱԾԻՆ ԱՐԱՏՆԵՐԻ ԳԵՆԵՏԻԿԱՆ ՈՒ ՄՐՏԻ ԲՆԱԾԻՆ ԱՐԱՏՆԵՐԻ ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ԴԵՊՔԵՐԸ

Ա մ փ ո փ ո լ մ

Մրտի բնածին արատների էթիոլոգիան պարզաբանելու նպատակով կատարված է գենետիկական ուսումնասիրություն: Հետազոտված 6 ընտանիքներից սրտի բնածին արատներ հայտնաբերված են ընտանիքի մեկից ավելի անդամների մոտ:

Ուսումնասիրության ընթացքում նկատի են առնված մյուս հնարավոր էթիոլոգիական գործոնները, որոնք նպաստում են սրտի բնածին արատների առաջացմանը՝ մոր հղիության 1-ին եռամսյակի ընթացքում տարած կարմրախտ հիվանդությունը, հոր և մոր տարիքները, ծնողների արյունակցական բարեկամությունը:

Լուրջ ուշադրության են արժանի այն տվյալները, որոնք վկայում են 1-ին սուտիճանի բարեկամների ախտահարման բարձր հաճախականությունը:

Չնայած արդյունքները բավարար չեն ժառանգման ուղիները ճիշտ որոշելու համար, բայց նրանք ընդգծում են ժառանգական գործոնների առկայությունը:

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Campbell M. et all. Br. Med. J., 693—696, 1961.
2. Carter C. O. Br. Med. Bull., 25, 1, 1969.
3. Deltveller. Circulation, 20, 1, 114—127, 1964.
4. Falconer D. S. Introduction in quantitative genetic. 1968.
5. Falconer D. S. Ann. Hum. Genet., 31, 1, 1967.
6. Nora I. et all. Circulation, 38, 1968.
7. Williamson E. J. Med. Genet., 1, 1969.