

է տրված չորսօրյա դեկսամետազոնային ծանրաբեռնվածության փորձի ախտորոշիչ և կանխորոշիչ արժեքը հիպոստիզմի մակերիկամային և ձվարանային ձևերի տարբերակման համար:

M. S. ABOVIAN, D. M. HARUTYOUNIAN, G. G. DOLIAN, A. G. NERSESSIAN,
E. S. TOTOYAN

SOME HORMONAL INVESTIGATIONS OF PATIENTS WITH ADRENAL AND OVARIAN FORMS OF HIRSUTE SYNDROME

Urinary 17-KS, DEA, total oestrogens and pregnandiol were measured during menstrual cycle and dexamethosone-test was carried out in 74 infertile hirsute women, suffering from adrenal and ovarian forms of hirsute syndrome.

These hormonal investigations appeared to be important from the diagnostic and prognostic points of view.

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Бохман Я. В., Вишневский А. С., Уменушкина Л. Н., Анисимов В. Н. Акушер. и гинекол., 1982, 2, с. 19.
2. Серов В. Н., Черепанов В. Н., Сидоров В. Н., Абдель-Махди. Акушер. и гинекол., 1982, 2, с. 24.
3. Abrahm G. E., Maroullis C. B., Busler J. E., Cheng R. J., Marshall J. R. Obstet. and Gynecol., 1976, 47, 395.
4. Schindler A. E. In: Androgenization in women. Acne, seborrhoea, androgenic alopecia and hirsutism, 1980, 93.

УДК 616.899.65(479.25)

Н. П. ЗУРАБЯН

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ БОЛЕЗНИ ДАУНА

Выявлены особенности медико-генетического консультирования синдрома Дауна в армянской популяции, которые могут явиться важным подспорьем для профилактики болезни Дауна, что имеет важное медицинское и социальное значение.

Одним из наиболее распространенных хромосомных заболеваний человека является болезнь Дауна. Частота заболевания в Европейской части СССР составляет примерно 1,25 на 1000, в Москве 1:797 [5], в Минске 1:774 [3]. По суммарным данным Nielsen и соавт. [10], где учитывались только живорожденные, частота этого заболевания 1,15 на 1000. По данным регистра ВПР Армении, популяционная частота этого заболевания в г. Ереване составила 0,98 на 1000 рождений.

На содержание и лечение таких больных государство тратит большие средства, поскольку половина из них доживает до 25 лет, а 11% до 60 лет [7]. Глубокая умственная отсталость их приводит к полной социальной непригодности, не говоря о моральном ущербе, который они причиняют окружающим. Поэтому профилактика болезни

Дауна является важной медицинской и социальной проблемой. Одним из методов профилактики болезни Дауна является медико-генетическое консультирование.

В настоящей работе мы поставили задачу изучить особенности семейного и акушерско-гинекологического анамнеза в отягощенных семьях и определить величину возрастного генетического риска в них. С этой целью произведен клинико-генеалогический анализ 83 семей, отягощенных болезнью Дауна. Известно, что частота рождаемости детей с болезнью Дауна увеличивается с возрастом матери. У женщин до 30 лет частота детей с данной патологией равна 1:500, после 44 лет—1:25 [4]. Однако в последние годы в популяциях различных стран отмечено омоложение женщин, родивших детей с болезнью Дауна [1, 6, 8, 9]. Так как возраст матери является одним из основных факторов, определяющих дальнейшее деторождение в семье, то омоложение женщин, рожающих детей с данной патологией, по-видимому, увеличит число семей, нуждающихся в медико-генетическом консультировании.

По данным Э. С. Еолян [2], в г. Ереване за 1973—1975 гг. процент матерей в возрасте 35 лет и старше составил 7,5, а по нашим данным за 1982—1984 гг.—3,5. Иными словами, происходит перераспределение удельного веса рожениц в сторону более молодого возраста.

Учитывая, что частота нерасхождения 21-й хромосомы в мейозе пожилых женщин выше, чем у молодых, можно заключить, что на фоне такого перераспределения удельного веса рожениц должно было уменьшиться число рождений с синдромом Дауна. Однако этого не наблюдается, что, видимо, связано с улучшением диагностики и выявляемости данной патологии.

В табл. 1 представлена частота рождений детей с синдромом Дауна в разных возрастных группах матерей. Как видно из этой таблицы, наибольший удельный вес имеет группа матерей в возрасте 20—24, а также 25—29 лет. Процент матерей от 35 лет и старше составил 3,5. Таким образом, показатель частоты рождений детей с синдромом Дауна значительно повышается после 35 лет.

Таблица 1

Частота рождений детей с синдромом Дауна от матерей разного возраста в г. Ереване

Возраст матерей	Распред. матерей по возрасту		Дети с синдромом Дауна	
	число	%	число	частота на 1000 рожд.
до 20	5790	8,7	3	0,52
20—24	32037	48,2	22	0,69
25—29	19146	28,8	20	1,04
30—34	7168	10,8	8	1,12
35—39	1823	2,8	6	3,29
40 лет и старше	456	0,7	6	13,16
Всего	66420	100	65	0,98

Величина риска рождения детей с болезнью Дауна в зависимости от возраста матерей представлена в табл. 2, откуда следует, что если в 1973—1975 гг. популяционный риск рождения ребенка с болезнью Дауна у женщин до 30 лет составил 0,038%, (13 детей на 33694 рождения), то в 1982—1984 гг. он составил 0,21% (20 детей с синдромом Дауна на 9447 рождений), что на 0,112% меньше. Это указывает на омоложение женщин, родивших детей с синдромом Дауна.

Таблица 2

Величина риска рождения детей с болезнью Дауна матерями разного возраста

Возраст	1973—1975 гг.			1982—1984 гг.		
	число матерей	число рождений с синдромом Дауна	показатель риска в %	число матерей	число рождений с синдромом Дауна	показатель риска в %
до 20	3974	3	0,07	5790	3	0,05
20—24	19504	6	0,03	32037	22	0,07
25—29	10216	4	0,04	19146	20	0,10
30—34	3770	4	0,11	7168	8	0,11
35—39	2498	11	0,44	1823	6	0,33
40 лет и старше	528	7	1,33	456	6	1,32
Всего	40490	35	0,09	66420	65	0,09

Другим важным моментом, влияющим на вопрос дальнейшего деторождения, является наличие в отягощенной семье здоровых детей. Порядок рождения ребенка с болезнью Дауна в зависимости от возраста матерей представлен в табл. 3, откуда следует, что 36 из 83 женщин, родивших детей с болезнью Дауна, были первородящие (43,4%), а 47—повторнородящие (56,6%).

В 5 семьях уже был ребенок с пороком развития (в двух—с синдромом Дауна и по одному с микроцефалией, со спинномозговой грыжей и с врожденным пороком сердца).

Таблица 3

Порядок родов ребенка с болезнью Дауна в зависимости от возраста матерей

Возраст матерей	Порядок родов			
	I	II	III	IV
до 20 лет	4	—	—	—
20—24	20	10	1	—
25—29	8	16	3	1
30—34	2	2	3	2
35—39	—	2	3	1
40 лет и старше	2	—	—	3
Всего	36	30	10	7

У родственников пробандов обнаружено: 3 случая врожденного порока сердца, по 2 случая гидроцефалии, синдрома Дауна, врожденного вывиха тазобедренного сустава и один случай полидактилии. В 7 семьях выявлены родственники с различными психическими заболеваниями. Таким образом, отягощенный наследственный анамнез установлен в 20 семьях (24, 1%). В двух семьях с синдромом Дауна обнаружен родственный брак—2,4%, что в 4 раза больше, чем в общей популяции—0,6%. Среди повторнородящих 5 семей имеют после больного ребенка здоровых детей, а среди первородящих—7; 35 семей планировали дальнейшее деторождение (42,2%). Остальные семьи не имели детей. 5 семей не планировали дальнейшего деторождения в связи с пожилым возрастом матерей к моменту рождения пробанда. В остальных семьях матери воздерживались иметь детей из опасения рождения еще одного больного ребенка.

Во всех семьях проведено медико-генетическое консультирование, во время которого было выявлено, что ни одна семья не имеет четкого представления о величине возрастного риска для своих будущих детей. Почти во всех семьях у родителей, особенно у матерей, приходилось устранять преувеличенные опасения в отношении повторного рождения больного ребенка.

При исследовании акушерского анамнеза обнаружено: спонтанные аборт—в 26 случаях рождения детей с синдромом Дауна (31,3 против 13,0% в контроле*), угроза прерывания беременности—у 9 женщин (3,6, в контроле 3,5%), ранние токсикозы—у 9 (9,63, в контроле—8,5%), поздние токсикозы—у 12 женщин (14,43 против 9,5% в контроле), неправильные положения и предлежания плода—у 10 женщин (12,1 против 4,0% в контроле), слабость родовой деятельности—в 2 случаях (2,4 против 3,5% в контроле), преждевременное и раннее излитие околоплодных вод—у 17 женщин (20,5% при таком же контроле), многоводие—у 6 женщин (7,2 против 2% в контроле).

Проведенные исследования выявили следующие особенности в семьях, отягощенных болезнью Дауна в армянской популяции: омоложение матерей, рожавших детей с данной патологией; большое число первородящих (43,4%); высокий процент семей, планирующих дальнейшее деторождение (42,2%); значительный процент семей с отягощенным наследственным анамнезом (24, 1%); нарушения в течении беременности и родов.

Выявленные особенности определяют важность и необходимость проведения медико-генетического консультирования в обследованной популяции с целью правильной генетической ориентации молодых родителей в вопросе планирования дальнейшего деторождения.

* В качестве контроля исследовано течение беременности и родов 200 женщин, родивших здоровых детей.

ԲԺՇԿԱ-ԳԵՆԵՏԻԿԱԿԱՆ ԿՈՆՍՈՒԼՏԱՑԻԱՅԻ ԱՌԱՆՁՆԱՀԱՏԿՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐԸ
ԴԱՌՆԻ ՀԻՎԱՆԻՈՒԹՅԱՆ ԺԱՄԱՆԱԿ ՀԱՅԿԱԿԱՆ ՊՈՊՈՒԼՅԱՑԻԱՑՈՒՄ

Հայտնաբերված են Դաւնի սինդրոմի առանձնահատկութիւնները բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիայի ժամանակ հայկական պոպուլյացիայում, որոնք որոշում են բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիայի անհրաժեշտութիւնը երիտասարդ ծնողներին ճիշտ գենետիկական կողմնորոշման ենթարկելու համար երեխա ունենալու հարցերի պլանավորման ժամանակ:

N. P. ZURABIAN

THE FEATURES OF MEDICO-GENETICAL CONSULTATION OF
DAWN DISEASE IN ARMENIAN POPULATION

The features of medico-genetical consultation of Dawn syndrom in Armenian population, are shown which determine the importance and necessity of medico-genetical consultation of mentioned population, with purpose to show right orientation to young parents in planning to have children in future.

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Давиденкова Е. Ф., Шварц Е. И. Педиатрия, 1978, II, с. 13.
2. Болян Э. С. Дисс. канд. М., 1980.
3. Лурье И. В. Автореф. дисс. канд. М., 1975.
4. Стивенсон А., Дэвисон Б. Медико-генетическое консультирование. М., 1972.
5. Чеботарев А. Н., Бочков Н. П., Кириченко О. П. Генетика. 1973, 2, с. 146.
6. Christodoresen D. Rev. roum. med. ser. neurol. et pschiat., 1977, 15, 2, 147.
7. Hagard S., Carter F. A. Brit. med. J. 1976, 1. 6012, 753.
8. Matsunaga E., Fujita H. A. Hum. genet., 1977, 37, 221.
9. Mikkelsen M., Halberg A., Poulsen H. Hum. genet., 1976, 32, 1, 17.
10. Nielsen J., Sillesen I. Hum. genet., 1975, 30, 1.

УДК 616.12—008.331.1+616.13—004.6] : 615.225.1

А. В. ВАРДАНЫАН, Г. А. ЧУХАДЖЯН

ИЗМЕНЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА МЕДИ В СТЕНКАХ СОСУДОВ
ПРИ ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ
С АТЕРОСКЛЕРОЗОМ

Определялась концентрация некоторых микроэлементов в стенках аорты, мозговых и почечных артерий у больных гипертонической болезнью с атеросклерозом методом атомно-абсорбционной спектрофотометрии. Выявлено заметное повышение концентрации меди в стенках сосудов у больных по сравнению со здоровыми.

Медь относится к микроэлементам с широким спектром биологического действия. Она участвует в транспорте электронов, в реакциях биологического окисления. В медьсодержащих ферментах ионы меди служат для образования фермент-субстрактных комплексов и сохранения определенной третичной структуры ферментов. С содержанием