

## **АНЕУПЛОДІЇ: СУЧАСНИЙ СТАН ТА РОЛЬ ДІАГНОСТИКИ**

**Руденко Є. О., Філімонова Н. І.**

*Національний фармацевтичний університет,*

*м. Харків, Україна*

*microbiology@nuph.edu.ua*

На сьогодні вельми актуальною проблемою сучасної медицини стають рідкісні хвороби. Згідно даних експертів ВООЗ у світі понад 300 мільйонів осіб страждають одним або кількома рідкісними захворюваннями. 72% орфанних захворювань генетично обумовлені, а решта 28% – це хвороби, які мають бактеріальну, вірусну, алергічну природу або викликані несприятливими екологічними факторами. Близько 70% рідкісних хвороб проявляються в дитячому віці. Орфанні хвороби трапляються вкрай рідко один випадок на 2000 населення країни, мають тяжкий та хронічний перебіг й супроводжуються зниженням якості та скороченням тривалості життя пацієнтів або до інвалідності. Термін «орфанні», т.з. «сирітські» використовується з січня 1983 р., коли в Сполучених штатах Америки був прийнятий закон «Orphan Drug Act». У виникненні окремих захворювань, окрім спадкової схильності, важливу роль відіграють такі чинники, як послаблення імунітету, погана екологія, високий радіаційний фон, вірусні інфекції. Чим старше батьки, які планують народити дитину, тим більший ризик виникнення в дитини генетичної хвороби. До вагітності ризик народження хворої дитини можна визначити в сім'ях, де вже були подібні проблеми. Ознаки більшості з орфанних хвороб проявляються в дитинстві, однак біля 50% захворювань проявляється в дорослому віці.

Серед орфанних хвороб, які пов'язані з генетичними порушеннями особливе місце займають анеуплоїдії. Анеуплоїдії це стан, при якому реєструється зміна каріотипу, коли число хромосом стає некрратними гаплоїдному набору. Причиною анеуплоїдії є нерозходження хромосом у мейозі, втрата окремих хромосом у процесі поділу клітини або схрещування поліплоїдів з непарними наборами хромосом.

На сьогодні за типом залучених хромосом розрізняють анеуплоїдію статевих хромосом і аутосомно. Перша характеризується більш м'якими фенотипическими проявами. Крім того виділяють також такі форми, як моносомія – відсутність в диплоїдному організмі однієї хромосоми, нулісомія – відсутність двох гомологічних хромосом, трисомія – наявність додаткової хромосоми. Порушення в сфері статевих хромосом можуть мати форми тетрасомії і пентасомії (зустрічаються вкрай рідко).

Серед визнаних методів діагностики анеуплоїдії: стандартні цитогенетичні методи, що включають культуру тканин та мікроскопічний аналіз; флуоресцентна інстибітна гібридизація (FISH) з використанням міжфазних клітин; неінвазивний пренатальний тест (НІПТ). З цією метою ранньої діагностики в Україні новонародженим проводять неонатальний скринінг.

Таким чином, рання діагностика анеуплоїдії забезпечує встановлення правильного діагнозу і, як наслідок, покращення якості життя хворої дитини.