

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Кафедра генетики

САНКЕВИЧ
Татьяна Александровна

СИНДРОМЫ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ТРИСОМИЕЙ АУТОСОМ

Аннотация
к дипломной работе

Научный руководитель:
кандидат биологических
наук доцент А.В. Лагодич

Минск, 2020

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 53 страницы, 9 рисунков, 8 таблиц, 40 источников.

СИНДРОМЫ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ТРИСОМИЕЙ АУТОСОМ

Ключевые слова: мозаицизм, изохромосома, робертсоновские транслокации

Цель работы: обработка данных преимплантационной диагностики женщин программы ЭКО и оценка частоты встречаемости хронических патологий у участников исследования.

Методы исследования: документальный, выборочный, описательной статистики и корреляции, лабораторная диагностика

Полученные данные: в исследование включены данные о состоянии здоровья лиц с трисомией по 21 хромосоме. В частности, хронические и острые заболевания дыхательной, выделительной, сердечно-сосудистой системы. Отдельно рассматривали фактор возраста и пола лиц, а также основные психоневрологические показатели и уровень интеллектуальных особенностей.

Для выявления структуры хромосомной патологии эмбрионов были получены данные преимплантационной диагностики женщин программы ЭКО. Провели разделение женщин на 2 группы: с неэффективными попытками ЭКО и с первой попыткой ЭКО.

Из представленных данных, основную часть в хромосомной патологии нежизнеспособных эмбрионов, имплантация которых привела бы к прерыванию или остановке развития беременности, составила патология аутосом – 60,3%.

Среди эмбрионов с хромосомной патологией по исследуемым хромосомам, имеющих потенциал для имплантации и дальнейшего развития, преобладали эмбрионы с трисомией хромосомы 21, их доля составила 47,3%.

У женщин моложе 35 лет с первой попыткой ЭКО около 30% эмбрионов имеют генетическую патологию.

ABSTRACT

Graduate 53 pages, 9 figure, 8 tables, 40 sources.

SYNDROME CAUSED BY TRISOMY AUTOSOME

Keywords: mosaicism, isochromosome, Robertson translocations

Research methods: documentary, sample, descriptive statistics and correlations, laboratory diagnostics

Data obtained: data processing of preimplantation diagnostics of women of the IVF program and assessment of the frequency of occurrence of chronic pathologies among study participants.

Data obtained: the study included data on the health status of individuals with trisomy on 21 chromosomes. In particular, chronic and acute diseases of the respiratory, excretory, cardiovascular system. Separately considered the factor of age and gender of individuals, as well as the main neuropsychiatric indicators and the level of intellectual characteristics.

To identify the structure of the chromosomal pathology of the embryos, data of preimplantation diagnostics of women of the IVF program were obtained. Women were divided into 2 groups: with ineffective IVF attempts and with the first IVF attempt.

From the presented data, the main part in chromosomal pathology of non- viable embryos, implantation of which would lead to termination or stop of pregnancy development, was pathology of autosome - 60.3%.

Among the embryos with chromosomal pathology on the chromosomes under study, having the potential for implantation and further development, embryos with chromosome 21 trisomy prevailed, their proportion was 47.3%.

In women younger than 35 with the first IVF attempt, about 30% of embryos have a genetic pathology.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа 53 старонкі, 9 малюнкаў, 8 табліц, 40 крыніц.

СІНДРОМЫ АБУМОУЛЕННЯ ТРЫСАМІЯЙ АУТАСОМ

Мэта работы: апрацоўка дадзеных прэімплантацыйнай дыягностыкі жанчын праграмы ЭКА і ацэнка частаты сустракаемасці хранічных паталогій ва ўдзельнікаў даследавання.

Метады даследавання: дакументальны, выбарчны, апісальнай статыстыкі і карэляцыі, лабараторная дыягностыка

Атрыманыя дадзеныя: у даследаванні ўключаны дадзеныя аб стане здароўя асоб з трысаміяй па 21 храмасоме. У прыватнасці, хранічныя і вострыя захворванні дыхальнай, вылучальнай, сардэчна-сасудзістай сістэмы. Асобна разглядалі фактар ўзросту і полу асоб, а таксама асноўныя псіханеўралагічныя паказчыкі і ўзровень інтэлектуальных асаблівасцяў.

Для выяўлення структуры храмасомнай паталогіі эмбрыёнаў былі атрыманы дадзеныя прэімплантацыйнай дыягностыкі жанчын праграмы ЭКА. Правялі падзел жанчын на 2 групы: з неэфектыўнымі спробамі ЭКА і з першай спробай ЭКА.

З прадстаўленых дадзеных, асноўную частку ў храмасомнай паталогіі нежыццяздольных эмбрыёнаў, імплантацыя якіх прывяла б да перапынення або прыпынку развіцця цяжарнасці, складала паталогія аутосом - 60,3%.

Сярод эмбрыёнаў з храмасомнай паталогіяй па даследуемых храмасомах, якія маюць патэнцыял для імплантацыі і далейшага развіцця, пераважалі эмбрыёны з трысаміяй храмасомы 21, іх доля складала 47,3%.

У жанчын маладзейшых за 35 гадоў з першай спробай ЭКА каля 30% эмбрыёнаў маюць генетычную паталогію.