

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ КРИПТОРХИЗМА У ДЕТЕЙ

Мудинов Т.С.¹

Научные руководители: проф. Д.А. Морозов^{1,2},
проф. И.Ю. Юров³

¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

²Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, Москва, Россия;

³Научный центр психического здоровья, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; крипторхизм; хромосомная нестабильность; соматический мозаицизм*

Актуальность. Хромосомная нестабильность — форма вариабельности генома или соматического мозаицизма в виде неспецифических изменений числа, структуры, морфологии и поведения хромосом в клеточной популяции. Классически о нестабильности генома или хромосом свидетельствует патоморфоз нейродегенеративных и онкологических заболеваний, однако работ, посвящённых анализу хромосомной нестабильности у мальчиков с крипторхизмом, ещё недостаточно. **Цель:** определить генетические характеристики крипторхизма у мальчиков.

Материалы и методы. Обследовано 30 детей в возрасте от 4 мес до 14 лет (средний возраст 6 лет) с различными формами крипторхизма. Использованы методы цитогенетического и молекулярного анализа генетического материала крови и тканей генитальной области.

Результаты. При цитогенетическом анализе у 13 (43,3%) мальчиков выявлена нестабильность в виде численных и структурных аномалий хромосом, особенностей морфологии и поведения хромосом, у 3 (10%) детей — соматический мозаицизм по численным аномалиям хромосом (анеуплоидия аутосом и гоносом: 45, X [3]/46, XY [37]; 47, XY + 9[9]/46, XY [21]; 45, X [3]/46, XY [27]). У 2 детей в возрасте до 5 лет был диагностирован синдром Прадера–Вилли до его клинической манифестации. При флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) определено наличие хромосомной нестабильности и уточнён её уровень (доля аномальных клеток). Полученные данные являются значимым основанием для понимания эмбриогенеза и патогенеза крипторхизма.

Выводы. Хромосомная нестабильность часто регистрируется при различных клинических вариантах крипторхизма у детей и может рассматриваться как элемент патогенеза нарушения опущения яичек и формирования пола. Неопущение яичек является маркером врождённых хромосомных и генетических аномалий.

* * *