

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА ЛОМКОЙ ХРОМОСОМЫ X.

Пашкевич О.И.

Синдром ломкой хромосомы X (синдрома FMR) – второе по частоте встречаемости после синдрома Дауна генетическое заболевание, вызывающее умственную отсталость. Единственным методом, позволяющим однозначно диагностировать заболевание, является генетическое исследование, которое является дорогостоящим и занимающим достаточно длительное время методом. Таким образом, необходимы методы предварительной диагностики, позволяющие выявлять группу риска - индивидов, требующих дополнительного генетического исследования. Одним из таких методов может служить сочетание оценки выраженности фенотипических признаков и электроэнцефалографического исследования.

Целью работы является оценка информативности методов анкетирования и электроэнцефалографии для предварительной диагностики синдрома FMR.

В работе использованы методы энцефалографии и оценки выраженности фенотипических признаков с помощью специальной ранговой шкалы (анкеты). Также производилась статистическая обработка данных ЭЭГ в компьютерной программе «Brainsys» (Z-статистика для сравнения ЭЭГ пациентов с синдромом FMR с возрастной нормой, критерий Вилкоксона для сравнения двух зависимых групп ЭЭГ-записей, критерий Манна-Уитни для сравнения двух независимых групп ЭЭГ-записей, а также построение корреляций ЭЭГ-записей с различными параметрами).

В ЭЭГ больных с FMR-синдромом по сравнению с нормативными данными выявлено повышение значений спектральной плотности в тета-полосе частот (6-8 Гц) с фокусом в центрально-теменных областях коры головного мозга, а также дефицит альфа-активности, преимущественно в затылочных областях коры. Тета-активность у этих больных достоверно

лучше выражена при закрытых, чем при открытых глазах. У детей в возрасте до 8 лет обнаружен повышенный уровень бета1-активности. В возрасте от 6 лет 6 месяцев до 9 лет 6 месяцев отмечен дефицит альфа-активности в центральных, лобных, теменных и височных отведениях.

Для пациентов с синдромом FMR характерен ряд фенотипических особенностей: легкие или умеренно выраженные аутистические черты, дефицит внимания и гиперактивность, стереотипные движения рук, ряд особенностей физического фенотипа (особенности лицевого фенотипа, гиперрастяжимость кожи и/или гиперподвижность суставов).

Общая выраженность фенотипических особенностей у больных с синдромом FMR положительно коррелирует с дельта-, тета- и бета2-активностью и отрицательно - с альфа-активностью. Изменения активности дельта-, тета- и бета2- частотных диапазонов коррелируют преимущественно с выраженностью особенностей психологического статуса, а альфа-активность – с частотой возникновения стереотипных движений рук. Отрицательная корреляция с возрастом отмечена для дельта-, тета- и бета2-диапазонов.

Использование анкетирования с помощью ранговой шкалы в комбинации с ЭЭГ-исследованием является эффективным методом предварительной диагностики синдрома FMR.