

## Сведения об авторах

Д. Н. Бараник\* – студент направления медицинская биофизика, лаборант-исследователь молекулярно-генетической лаборатории Института медицинских клеточных технологий

С. В. Сазонов – доктор медицинских наук, профессор

С. С. Дерябина – кандидат биологических наук, заведующая лабораторией молекулярной диагностики, доцент кафедры медицинской биохимии и биофизики

## Information about the authors

D.N. Baranik\* – Medical Biophysics student

S.V. Sazonov – Doctor of Sciences (Medicine), Professor

S.S. Deryabina – PhD in Biological Sciences, Head of the Laboratory of Molecular Diagnostics, Associate Professor of the medical biochemistry and medical biophysics department

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

dashabaranik3-5@mail.ru

УДК 576

## ИНФОРМИРОВАННОСТЬ УЧАЩИХСЯ СТУДЕНТОВ ФГБОУ ВО «УРАЛЬСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ» МИНЗДРАВА РФ О ГЕНЕТИЧЕСКИХ АНОМАЛИЯХ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

Загретдинова Эльвира Нажмутдиновна, Ярмолук Ольга Михайловна, Кудрявцева Елена Владимировна

Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава РФ

Екатеринбург, Россия

### Аннотация

**Введение.** Одной из важнейших социально-демографических проблем являются бесплодие и невынашивание беременности. На сегодняшний день данная патология изучается с различных позиций, при этом все большее внимание уделяется именно генетическим факторам, среди которых особое место занимают генетические аномалии половых хромосом. **Цель исследования** – оценить информированность о синдромах, ассоциированных с числовыми аномалиями половых хромосом среди студентов медицинского университета. **Материал и методы.** Был проведен опрос среди студентов ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава РФ. Анкетирование прошли 116 человек. 1-2 курс мы объединили в группу № 1 (93 человека), а 3-5 в группу № 2 (23 человека). **Результаты.** Группа 2 показала свою большую информированность в вопросе генетического бесплодия. Учащиеся на 4 и 5 курсах, составляющие эту группу, оказались больше заинтересованы в походе к врачу-генетику при проблемах генетического бесплодия. Можно сделать вывод, что группа 2 более информирована, относительно группы 1, так как студенты старших курсов уже изучили клинические дисциплины, знают маршрутизацию пациентов и причины бесплодия. **Выводы.** Статистика информированности показывает, что большей информацией о бесплодии при аномалиях половых хромосом владеют студенты, прошедшие обучение по дисциплине “Медицинская генетика”.

**Ключевые слова:** числовые аномалии, половые хромосомы, генетическое бесплодие, синдром, причины.

## AWARENESS OF STUDENTS OF THE URAL STATE MEDICAL UNIVERSITY ABOUT GENETIC ANOMALIES OF SEX CHROMOSOMES.

Zagretdinova Elvira Najmutdinovna, Yarmolyuk Olga Mikhailovna, Kudryavtseva Elena Vladimirovna

Department of Medical Biology and Genetics

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

### Abstract

**Introduction.** Infertility and pregnancy are one of the most important socio-demographic problems. To date, this pathology has been studied from various angles, with increasing attention being paid to genetic factors, among which genetic abnormalities of sex chromosomes are particularly prominent. **The aim of the study** is to assess awareness of syndromes associated with numerical abnormalities of sex chromosomes among medical university students. **Material and methods.** A survey was conducted among students of Ural State Medical University. The survey was completed by 116 people. 1-2 course we have united into group 1 (93 people), and 3-5 into group 2 (23 people). **Results.** Group 2 has shown great awareness of the issue of genetic infertility. The fourth and fifth-year students in this group were more interested in seeing a geneticist for genetic infertility problems. It can be concluded that group 2 is more informed about group 1, as undergraduate students have already studied clinical disciplines, know patient routing and the causes of

infertility. **Conclusion.** Information statistics show that more information about infertility in the case of abnormalities of sex chromosomes belongs to students who have been trained in the discipline of "medical genetics".

**Keywords:** numerical anomalies, sex chromosomes, genetic infertility, syndrome, causes.

## ВВЕДЕНИЕ

Бесплодие в браке – одна из наиболее важных и сложных медицинских и социально-демографических проблем. Частота бесплодных браков во многих странах мира колеблется от 8 до 29%. В России этот показатель составляет 10-15% [1].

Одной из причин бесплодия или невынашивания беременности могут быть генетические аномалии (в том числе хромосомные анеуплоидии половых хромосом) у супругов. Наиболее распространенные синдромы с аномалиями числа половых хромосом включают синдром Клайнфельтера (47,XXY), синдром Тернера (45,X), синдром дисомии (47,XY) и синдром трисомии по X-хромосоме (47,XXX) и др.[2] Популяционная частота перечисленных аномалий составляет приблизительно 1 на 400 новорожденных.[3] Например, синдром Клайнфельтера, является наиболее распространенной хромосомной болезнью среди мужчин, встречается с частотой 0,1- 0,2% в общей популяции и около 3% среди мужчин с бесплодием. Для носителей аномалий числа половых хромосом часто характерно, только нарушение генеративной функции, но иногда наблюдаются и другие симптомы - нарушение формирование вторичных половых признаков, когнитивные нарушения, врожденные пороки развития [4].

При этом в настоящее время информированность как пациентов, так и медицинских работников о генетических причинах бесплодия низкая. Не все понимают, что важно обоюдное обследование пары, то есть обследование и женщины, и мужчины. Не каждая супружеская пара, страдающая бесплодием в браке, направляется на консультацию генетика [5].

**Цель исследования** - оценить информированность о синдромах, ассоциированных с числовыми аномалиями половых хромосом среди студентов медицинского университета.

## МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Был проведен опрос среди студентов ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава РФ. Анкетирование прошли 116 человек, среди которых 17 мужчин и 99 женщин. 1-2 курс мы объединили в группу № 1 (N=93), а 3-5 в группу № 2 (N=23). Границей деления на группы мы определили 3 курс, так как именно на 3 курсе происходит изучение дисциплины «Медицинская генетика», и нам было необходимо проанализировать, повышается ли информированность студентов после обучения на данном цикле. Опрос проводился с помощью Google-формы, состоящей из 11 вопросов. Статистическая обработка. Для количественных величин мы указывали среднее значение со среднеквадратичным отклонением, для качественных - абсолютные и относительные значения. Для определения различий между исследуемыми группами по структуре ответов на вопросы использовался критерий  $\chi^2$ .

## РЕЗУЛЬТАТЫ

Средний возраст опрошенных составил  $19,53 \pm 2,09$  лет. В группу 1 вошло 15 (16,1%) мужчин и 78 (83,9%) женщин, в группе 2 мужчин и женщин было соответственно 2 (8,7%) и 21 (91,3%). По гендерной структуре исследуемые группы сопоставимы ( $\chi^2=0,81$ ,  $p=0,36$ ).

На вопрос №1 (Как вы считаете, нужно ли обращаться супружеским парам, страдающим бесплодием к генетику?) в группе 1 «да» ответили 85 (91,4%) человек, «не знаю» – 6 (6,5%), «нет» - 2 (2,15%). В группе 2 все 23 человека (100%) дали ответ «да». ( $\chi^2 = 2,13$ ;  $p=0,145$ )

На вопрос №2 (Могут ли быть причиной бесплодия в браке аномалии кариотипа у одного или обоих супругов?) положительный ответ дали 74 (79,6%), а отрицательно ответили 6 (6,5%), усомнились в своем ответе 13 (13,9%) в группе 1. В группе 2 положительно ответили все 23(100%) человека. ( $\chi^2=5,62$ ;  $p=0,018$ )

На вопрос №3 (Может ли быть бесплодие единственным симптомом аномалий в системе половых хромосом?) опрос показал, что согласны с данным вопросом 15 человек

(16,1%), утвердительно считают 68 (73,1%), а также проявили сомнение 10 человек (10,8%). Но в группе 2 согласились 8 человек (34,8%), а негативно ответили 10 (43,5%), 5 (21,7%) человек сомневались в ответе ( $\chi^2=4,04$ ;  $p=0,044$ ).

На вопрос №4 (Всегда ли люди, имеющие лишние половые хромосомы, или у которых отсутствует одна из половых хромосом, имеют умственную отсталость?) в группе 1 48,4% опрошенных (45 человек) считают что не всегда люди с атипичным количеством хромосом имеют умственную отсталость, 24,7% (23 человека) считают, что такие люди вовсе не имеют интеллектуальных нарушений, 15,1% (14 человек) - согласны с тем, что количество хромосом влияет на умственные способности человека, а 11,8% (11 человек) не знают ответа на данный вопрос. В группе 2 ответ «нет» дали 10 (43,5%) человек, «не всегда» - 5 (21,7%) человек, «да» и «не знаю» по 4 (17,4%) человека соответственно. ( $\chi^2=0,08$ ;  $p=0,78$ ).

На вопрос №5 (Отметьте показания для анализа кариотипа) ответ принимался в свободной форме, поэтому в качестве результата мы выделили наиболее часто встречаемые ответы. Структура ответов представлена в таблице 1.

Таблица 1.

Результаты ответов на вопрос №3

Варианты ответов	Всего (N=116)		Группа 1 (N=93)		Группа 2 (N=23)		P ( $\chi^2$ )
	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	
Бесплодие в браке	61	52,59%	37	39,78%	23	100%	$p<0,001$ (26,78)
Самопроизвольные выкидыши, неразвивающаяся беременность	52	44,83%	31	33,33%	21	91,3%	$p<0,001$ (25,06)
Врожденные морфологические изменения тела	46	39,66%	26	27,96%	20	86,96%	$p<0,001$ (26,82)
Другое	92	79,31%	73	78,49%	19	82,61%	0,66 (0,19)

На вопрос №6 (Если оба супруга сдали анализ на кариотип и результат в норме, это гарантирует, что у них родится ребенок без генетического заболевания?) в группе 1 дали ответ “нет”, “да” и “не знаю” 76 (81,5%), 12 (13,1%) и 5 (5,4%) человек соответственно. В группе 2 18(78,3%) человек дали ответ “нет”, 4(17,4%) человека - “не знаю” и 1(4,3%) человек - “да”. ( $\chi^2=1,36$ ;  $p=0,24$ )

На вопрос №7 (Как вы считаете, какие факторы риска могут привести к бесплодию?) ответы принимались в свободной форме, поэтому каждый опрошенный мог написать несколько, по его мнению, подходящих факторов риска. В таблице 2 указаны результаты для наиболее часто встречаемых вариантов ответа.

Таблица 2.

Результаты ответов на вопрос №7

Варианты ответа	Всего (N=116)		Группа 1 (N=93)		Группа 2 (N=23)		P ( $\chi^2$ )
	Абс.	%	Абс.	%	Абс.	%	
Алкоголь	23	19,83%	17	18,28%	6	26,09%	0,40 (0,71)
Курение	30	25,86%	23	24,73%	7	30,43%	0,57 (0,31)
Наркотики	20	17,24%	16	17,2%	4	17,39%	0,98 (0,00)
Стресс	9	7,76%	5	5,38%	4	17,39%	0,05 (3,72)
Инфекционные заболевания	16	13,79%	9	9,68%	7	30,43%	0,009

							(6,68)
Генетическая предрасположенность	23	19,83%	18	19,35%	5	21,74%	0,8 (0,07)
Работа на вредном предприятии	7	6,03%	5	5,38%	2	8,7%	0,55 (0,36)
Другое	62	53,45%	56	60,22%	6	26,09%	0,003 (8,63)

В вопросе №8 (Кого нужно обследовать в первую очередь, если супружеская пара страдает бесплодием?) в группе 1 и 2 62(66,3%) и 17(73,9%) человек соответственно считают, что обследовать в паре нужно одновременно обоих партнеров. Однако опрошенные из группы 1 (18 (19,6%) человек) в отличие от опрошенных из группы 2 (2(8,7%) человека) думают, что чаще всего причина в мужчине, по сравнению с женщиной (13 (14,1%) и 4 (17,4%) человека в группе 1 и в группе 2 соответственно). ( $\chi^2 = 0,45$ ;  $p=0,504$ )

На вопрос №9 (Возможно ли деторождение у носителей числовых аномалий половых хромосом при своевременно начатом лечении?) в группе 1 ответили “в некоторых случаях да” 57 (60,4%) человек, “возможно только при применении ЭКО с донорским биоматериалом” - 28(30,8%) человек, “возможно только при усыновлении/удочерении” - 6(6,6%) человек, “не знаю” - 2(2,2%) человека. В группе 2 10 (43,5%) человек дали ответ “в некоторых случаях да”, 8 (34,8%) человек - “возможно только при применении ЭКО с донорским биоматериалом”, 3(13%) человека - “возможно только при усыновлении/удочерении”, 2(8,7%) человека - “в зависимости от вида и характера заболевания”. ( $\chi^2 = 5,26$ ;  $p=0,022$ )

На вопрос №10 (Считаете ли вы необходимым для себя сдать анализ кариотипа?). В группе 1 результаты следующие: «да» - 67 (71,7%), «нет» - 23 (25%), «я не знаю, что это» - 3 (3,3%). В группе 2 результаты были следующие: «нет» - 12 (52,2%), «да» - 11 (47,8%). ( $\chi^2 = 4,91$ ;  $p=0,027$ )

На вопрос №11 (Какие синдромы относятся к числовым аномалиям половых хромосом?) ответы на вопрос принимались в свободной форме, возможно было дать несколько вариантов ответа. Структура ответов представлена в таблице 3.

Таблица 3.

Результаты ответов на вопрос №11

Варианты ответа	Всего		Группа 1		Группа 2		P ( $\chi^2$ )
	Абс. (N=116)	%	Абс. (N=93)	%	Абс. (N=23)	%	
Синдром Клайнфельтера	28	24,14%	18	19,35%	10	43,48%	0,015 (5,86)
Синдром Тернера	46	39,66%	35	37,63%	11	47,83%	0,37 (0,80)
Синдром Патау	8	6,9%	7	7,53%	1	4,35%	0,59 (0,29)
Синдром Дауна	21	18,1%	19	20,43%	2	8,7%	0,19 (1,71)
Синдром Эдвардса	5	4,31%	4	4,3%	1	4,35%	0,99 (0,00)
Синдром кошачьего крика	4	3,45%	3	3,23%	1	4,35%	0,79 (0,07)
Другое	20	17,24%	17	18,28%	3	13,04%	0,55 (0,35)

Однако некоторые из опрошенных давали неподходящие варианты ответа и указывали в качестве симптомов хромосомных аномалий интеллектуальные нарушения, либо, наоборот, сверхспособности.

### ОБСУЖДЕНИЯ

Группа 2 показала свою большую информированность в вопросе генетического бесплодия. Учащиеся на 4 и 5 курсах, составляющие эту группу, оказались больше заинтересованы в походе к врачу-генетику при проблемах генетического бесплодия, а также

отметили важность этого специалиста в таких ситуациях, что можно проследить в результатах ответов вопроса 1. Можно сделать вывод, что группа 2 более информирована, относительно группы 1, так как студенты старших курсов уже изучили клинические дисциплины, знают маршрутизацию пациентов и причины бесплодия. Посещение врача генетика - неотъемлемый этап обследования как при бесплодии в браке, так и при планировании беременности. Данная тенденция ответа прослеживается и во втором вопросе. На вопрос существования синдромов, при которых единственным симптомом - бесплодие, например синдром Клайнфельтера, первая и вторая группа, дала отрицательный ответ. Из обеих групп 20 человек считают, что чаще всего причина бесплодия в мужчине, 17 же человек считают, что в женщине. Однако при бесплодном браке обследованию подлежат оба супруга по специально разработанному протоколу (алгоритму), конечная цель которого – установление причины бесплодия. Тщательность обследования супругов и точность установленного диагноза во многом определяют качество лечения. Синдромы, связанные с числовыми аномалиями половых хромосом - это синдром Клайнфельтера (47, XXУ; 48, XXУУ; 48, XXXУ; 49, XXXХУ), синдром Тернера (45, ХО), трисомия Х и полисомия Х, полисомия У. Синдромы, связанные с числовыми аномалиями аутосом: синдром Патау (трисомия по 13 хромосоме, 47,XX,+13 или 47,ХУ,+13), синдром Дауна (трисомия по 21 хромосоме), синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме), многие студенты дали неверные ответы. В последнем вопросе с свободной формой записью ответа группа 1 отвечала активнее группы 2. Больше всего в своих ответах студентов знают, что к аномалиям в системе половых хромосом относятся синдром Тернера и синдром Клайнфельтера, однако многие указали и синдром Дауна, и другие анеуплоидии аутосом (что является неверным ответом).

### **ВЫВОДЫ**

1. Данный опрос показывает, что ответы учащихся в зависимости от степени подготовки, обширности знаний и степени изучения дисциплин различны. Большой информацией о бесплодии при аномалиях половых хромосом обладают учащиеся старших курсов.

2. Наличие хромосомных аномалий у супружеских пар является фактором риска бесплодия, а также может стать самым главным симптомом для дальнейшего медицинского обследования. Информированность об этом является важной частью в формировании демографии страны, в планировании будущей семьи и в становлении молодого поколения.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Shiraiishi K. Klinefelter syndrome: From pediatrics to geriatrics/ K. Shiraiishi, H. Matsuyama// *Reprod Med Biol.* – 2018. - №18.
2. Волков А.Н. Цитогенетические методы в практике современных медико-биологических исследований/ А.Н. Волков, О.И. Рытенкова// *Фундаментальная и клиническая медицина.* – 2022. - №7(3). – С.85-96.
3. Changes in the cohort composition of turner syndrome and severe non-diagnosis of Klinefelter, 47,XXX and 47,XYY syndrome: a nationwide cohort study/ A. Berglund, M.H. Viuff, A. Skakkebaek [et al.]// *Orphanet J Rare Dis.* – 2019. -№14(1).
4. Волков, А. Н. Цитогенетические методы в практике современных медико-биологических исследований. ЧАСТЬ III: числовые аномалии кариотипа человека / А. Н. Волков, О. И. Рытенкова // *Фундаментальная и клиническая медицина.* – 2022. – Т. 7, № 3. – С. 85-96.
5. Сульфат магния для профилактики постгерпетического панкреатита: рандомизированное контролируемое исследование/ Н. Алетаха, Х. Хамид, А. Алипур, П. Кетаби Могадам// *Arch Iran Med.* – 2022. - №25(3). – С. 148-154.
6. Pre-study protocol MagPEP: a multicentre randomized controlled trial of magnesium sulphate in the prevention of post-ERCP pancreatitis/ G. Fluhr, J. Mayerle, E. Weber [et al]// *BMC Gastroenterol.* – 2013.
7. Tsujino T. Antiproteases in preventing post-ERCP acute pancreatitis/ T. Tsujino, T. Kawabe, M. Omata// *JOP.* – 2007. №9.

### **Сведения об авторах**

Э.Н. Загреддинова\* - студент

О.М. Ярмолук - студент

Е.В. Кудрявцева - д.м.н., доцент

### **Information about the authors**

E.N. Zagretdinova\* - Student

O.M. Yarmolyuk - Student

E.V. Kudryavtseva – Doctor of Sciences (Medicine), Associate Professor.

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

ibragimova667@icloud.com