

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КАЗАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра судебной медицины

**СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКОЕ УСТАНОВЛЕНИЕ
ПОЛОВОЙ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ
ИЗОЛИРОВАННЫХ КЛЕТОК И ТКАНЕЙ**

Учебное пособие для врачей-ординаторов
по специальности 31.08.10 "Судебно-медицинская экспертиза"

Казань 2020

УДК 340.6:612.089(075.8)
ББК 58я73
С89

Печатается по решению Центрального координационно-методического совета Казанского государственного медицинского университета

Составители:

заведующий кафедрой судебной медицины, доцент, д.м.н. **Спиридонов В.А.**,
доцент кафедры судебной медицины, к.м.н. **Александрова Л.Г.**,
ассистент кафедры судебной медицины **Таишев А.Р.**

Рецензенты:

заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики
ФГБОУ ВО Казанский ГМУ, профессор, д.м.н. **Исламов Р.Р.**
заведующий кафедрой судебной медицины и медицинского права
ФГБОУ ВО Московский ГМСУ, профессор, д.м.н., заслуженный врач РФ
Баринов Е.Х.

Судебно-медицинское установление половой принадлежности изолированных клеток и тканей: учебное пособие для врачей-ординаторов по специальности 31.08.10 "Судебно-медицинская экспертиза". / Спиридонов В.А., Александрова Л.Г., Таишев А.Р. – Казань: КГМУ, 2020. – 30 с.

В учебном пособии приведены основные положения, принципы и методы работы по установлению половой принадлежности изучением изолированных клеток и тканей в ходе освидетельствования живых лиц и при судебно-медицинском исследовании вещественных доказательств. Изложены правила и последовательность применения разных методов исследования биологических образцов с оценкой результатов, представлен перечень основных разрешаемых вопросов.

Учебное пособие предназначено для формирования у врачей-ординаторов профессиональной компетенции в диагностической деятельности по определению половой принадлежности в соответствии с действующими нормативными документами при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований). Пособие также может быть использовано врачами судебно-медицинскими экспертами для закрепления этой компетенции и применения при решении специальных задач.

УДК 340.6:612.089(075.8)
ББК 58я73

© Казанский государственный медицинский университет, 2020

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение.....	4
Процессуальные основы.....	5
Историческая справка.....	5
Формирование пола у человека клеток тканей.....	6
Методы установления генетического пола клеток крови и отдельных клеток тканей.....	8
Нарушения генетического пола.....	10
Нарушения гонадного пола.....	11
Развитие наружных половых органов.....	12
Сексуальная ориентация.....	14
Установление половой принадлежности в судебно- экспертной практике.....	15
Приложения	
1.1. Распространенность в популяциях.....	17
1.2. Нарушения генетического пола.....	18
1.3. Тестовые задания.....	27
1.4. Правильные ответы к тестовым заданиям.....	29
Библиографический список.....	30

ВВЕДЕНИЕ

Актуальность темы, затронутой в данном учебном пособии, связана с возрастанием уровня расследования преступлений, которое повышает требования, предъявляемые к заключению эксперта, как источнику доказательств по делу. Преступным сообществом постоянно совершенствуются способы совершения противоправных действий, при которых на месте происшествия, как правило, не остается, либо остается незначительное количество следов биологического происхождения. Это требует от экспертных учреждений опережающего внедрения современных методов исследования минимальных количеств объекта, позволяющих получить данные, необходимые для его всестороннего изучения. В то же время эксперт должен критически и аналитически подходить к полученным в процессе исследования результатам.

Цель издания данного пособия состоит в формировании у врачей-ординаторов умений и навыков в соответствии с задачами практической деятельности, вырабатывая профессиональные компетенции ПК-5 (готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем) и ПК-6 (готовность к применению лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов), направленных на применение дифференциально-диагностических приемов в отношении живых лиц при диагностике пола, а также состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм, связанных с полом. В данном пособии обобщаются методические приемы и последовательность действий, которыми может руководствоваться врач при судебно-медицинском исследовании объектов с целью установления половой принадлежности.

Авторы надеются, что представленные материалы окажут помощь ординаторам в учебном процессе, а также будут полезны в повседневных действиях практикующим врачам судебно-медицинским экспертам. Все пожелания, замечания и дополнения будут приняты с благодарностью.

ПРОЦЕССУАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ

Порядок назначения и производства судебно-медицинской экспертизы/исследования объектов исследования един для всех ее видов и регламентирован следующей нормативной базой:

1. Гражданский кодекс Российской Федерации от 30.11.1994 №51-ФЗ.

2. Гражданский процессуальный кодекс Российской Федерации от 14.11.2002 №138-ФЗ.

3. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации (Минздравсоцразвития России) от 12.05. 2010 г. №346н "Об утверждении Порядка организации и производства судебно-медицинских экспертиз в государственных судебно-экспертных учреждениях Российской Федерации".

4. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 24 апреля 2008 г. №194н "Об утверждении Медицинских критериев определения степени тяжести вреда, причиненного здоровью человека".

5. Уголовный кодекс Российской Федерации от 18.12.2001 №174-ФЗ.

6. Уголовно-процессуальный кодекс Российской Федерации от 13.06.1996 №63-ФЗ.

7. Федеральный закон от 21 ноября 2011 №323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации".

8. Федеральный закон от 31.05.2001 №73-ФЗ "О государственной судебно-экспертной деятельности в Российской Федерации" и др.

ИСТОРИЧЕСКАЯ СПРАВКА

При осмотре места происшествия могут быть обнаружены следы биологического происхождения: кровь, сперма, волосы, пот, слюна, выделения из носа, влагалища, моча, кал, кости, органы, ткани, пр.

При механической травме, связанной с дорожно-транспортными происшествиями, они находятся на частях транспортных средств. При драках – на одежде, в подногтевом содержимом потерпевшего или преступника, на предметах, использовавшихся для нападения или защиты. На травмирующих предметах при контакте их с одеждой и телом человека, кроме крови и волос, могут быть обнаружены изолированные клетки, частицы поврежденных органов и тканей. Об

этом свидетельствуют многочисленные наблюдения и труды многих исследователей.

Так Э.Р. Гофман в 1908 году описал случай, когда на клинке ножа, которым было причинено проникающее ранение головы, были обнаружены частицы вещества головного мозга. Н. Merkel (1931) и К. Meixner (1939) описали на колюще-режущих предметах, кроме крови и волос, частицы поврежденных тканей и органов. F. Willeme-Pissart, P. Mougeau (1964) в опытах на трупах показали, что на клинках ножей, которыми наносились колото-резаные повреждения печени трупов, обнаруживаются печеночные клетки. F. Frachkel, G. Strassman в 1924 году установили возможность попадания в канал ствола и на его наружную часть при выстрелах в упор крови, частиц тканей. Позже аналогичные результаты были получены В.П. Хоменко (1967) и С.Э. Глизером (1968). Н.С. Бокариус в 1930 году обнаружил на пулях, прошедших через тело человека, частицы соответствующих органов и тканей. Ю.С. Сапожников (1940), М.И. Авдеев (1959), В.П. Ципковской (1960), К. Bosch (1968) указывали на необходимость тщательного осмотра орудий травмы с целью выявления на них различных следов биологического происхождения. Гусовская Н.Д. (1958), Шалаев Н.Г. (1962), Фридман Л.М. (1965) исследовали и установили наличие следов крови, волосы, частицы и изолированных клеток тканей и органов на различных частях автомобиля после ДТП. При половых преступлениях в подногтевом содержимом подозреваемых, в пятнах на одежде, на половых органах могут быть выявлены изолированные клетки слизистой оболочки влагалища, волосы (Шалаев Н.Г., 1961, 1966).

Следы, оставленные в ходе произошедших событий, несут в себе информацию о своем источнике, позволяя идентифицировать его. Одна из наиболее часто решаемых судебно-медицинских задач в подобных случаях – установление половой принадлежности.

ФОРМИРОВАНИЕ ПОЛА У ЧЕЛОВЕКА

Пол – это совокупность генетических, морфологических и физиологических особенностей, которые обеспечивают половое размножение и передачу наследственной информации посредством образования специализированных половых клеток.

В социально-психологическом смысле, в понятие пола включен комплекс физиологических, поведенческих и социальных измерений,

определяющих индивида мужчину (мальчика) или женщину (девочку).

Можно выделить следующие этапы и типы формирования пола:

1. *Генетический* пол – определяется набором хромосом: 23-я пара представлена XX или XY хромосомами.

2. *Гонадный* пол – определяется типом гонад: наличием яичников или семенников.

3. *Гормональный* или морфофизиологический пол – определяется фенотипом: внешними женскими или мужскими половыми признаками и соответствующими гормонами.

4. *Социально-психологический* пол – определяется комплексом физиологических, поведенческих и социальных особенностей.

5. *Гражданский* (паспортный) пол – пол, указанный в удостоверении личности.

При формировании социально-психологического пола организм проходит два периода:

I. *Пренатальный* период охватывает время от возникновения хромосомного пола в момент оплодотворения яйцеклетки до момента рождения ребенка со сформированными гонадами. На данном этапе задействованы генетически жестко запрограммированные механизмы последовательной, строго фиксированной во времени и необратимой смены этапов дифференцировки пола.

II. *Постнатальный* период охватывает события от момента рождения ребенка до формирования необратимой половой аутоидентификации, т.е. осознанного отнесения индивидом себя к мужскому или женскому полу (обычно формируется к 3 годам).

Гендер (англ. gender, от лат. genus «род») – социальный пол, определяющий поведение человека в обществе и то, как это поведение воспринимается. Это полоролевое поведение, которое определяет отношения с другими людьми: друзьями, коллегами, одноклассниками, родителями, случайными прохожими. Гендер не всегда совпадает с биологическим полом, с полом воспитания или паспортным полом индивида.

Формирование пола, сложный многоэтапный и длительный процесс, в ходе становления которого могут возникать те или иные нарушения и дефекты развития, приводящие, в том числе, к нарушениям половой дифференциации индивида.

МЕТОДЫ УСТАНОВЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА КЛЕТОК КРОВИ И ОТДЕЛЬНЫХ КЛЕТОК ТКАНЕЙ

Приготовление цитологических препаратов

С поверхности вещественных доказательств делают вырезки, соскобы, либо смывы, которые помещают в центрифужные пробирки. В пробирки наливают 25%-й раствор уксусной кислоты и закрывают ватными пробками. Экстрагирование происходит при комнатной температуре в течение 18-24 часов.

Затем кусочки материала удаляют, тщательно отжимая в пробирки остатки раствора уксусной кислоты. Пробирки центрифугируют в течение 5-10 минут при 1500-2000 об/мин. Затем надосадочную жидкость удаляют путем сливания либо отсасывания из пробирок. Если в экстракте содержится много гемоглобиновых производных, то следует еще один или несколько раз залить исследуемый осадок 25%-м раствором уксусной кислоты и подвергнуть центрифугированию вышеуказанным способом до полного просветления надосадочной жидкости.

Осадок ресуспендируется и наносится в виде 2-3 капель на предварительно обезжиренные и подписанные предметные стекла. Мазки высушивают при комнатной температуре и фиксируют в течение 15 минут этанолом (лучше погружать стекла в 96%-й этиловый спирт). Затем высушивают и окрашивают на У-хроматин производными акрихина.

Изучение цитологических препаратов

Готовые препараты исследуют на световом и флуоресцентном микроскопе. При микроскопии выявляют У-хроматин как в клетках крови, так и в других тканях.

В сегментоядерных лейкоцитах можно в люминесцентном режиме достаточно легко выявить и Х-хроматин, который представляет собой полоспецифические отростки типа А и В.

Выросты, внешне имеющие некоторое визуальное сходство с барабанной палочкой, условно обозначают буквой А. Это скопление хроматина, сконцентрированное преимущественно в утолщенной части данного структурного образования, связанное с ядром тонкой слабо окрашивающейся хроматиновой ножкой. Хроматиновые выросты окрашиваются более интенсивно, чем ядро, и это позволяет его идентифицировать. Обнаружение выростов типа А наблюдается у лиц женского пола.

Кроме выростов типа А, некоторой половой специфичностью обладают отростки типа В, которые являются локальным выпячиванием ядра, сообщающиеся с ядром толстой укороченной ножкой. Выросты типа В также характерны для женской крови. В судебно-медицинской практике выросты А и В рассматриваются как эквивалент полового Х-хроматина.

Ядерные красители окрашивают интактную Х-хромосому. В случае наличия в ядре клетки более одной Х-хромосомы при микроскопии будет наблюдаться (n-1) телец Барра. Так, в норме у женщин наблюдается лишь одна Х-хромосома, а мужчин – лишь Y-половой хроматин. При других вариантах кариотипа, например, у женщин при кариотипе ХО в ядрах клеток не будет обнаружен половой Х-хроматин, а мужчин с кариотипом Х(n)Y будет наблюдаться (n) телец Барра.

Для выявления Х-хроматина в клетках других тканей (телец Барра) и органов надо обесцветить мазки в течение 15 минут этанолом (процедура, аналогичная фиксации). Затем стекла высушивают и опускают на 20 минут в 5%-й раствор соляной кислоты, после чего промывают проточной водой в течение 2 минут. Затем после подсушивания препараты окрашивают 0,1% раствором азур-эозиновой смеси в течение 15-20 минут. Препараты после окраски промывают проточной водой для удаления несвязавшегося красителя.

Микроскопию проводят в световом режиме. Ведут поиск Х-хроматина в виде телец Барра. Параллельно в клетках крови выявляют полоспецифические отростки типа А и типа В, несмотря на то, что данный метод не обладает абсолютной достоверностью, поскольку подобные образования могут быть обнаружены и в лейкоцитах мужской крови.

Более достоверной является *методика выявления полового хроматина в ядрах клеток*, в которых Х-хроматин встречается только в клетках женского организма, а Y-хроматин – только в мужских клетках.

В формировании Х-хроматина на ранних стадиях эмбриогенеза принимает непосредственное участие материнская или отцовская Х-хромосома, находящаяся в неактивном состоянии. Вторая хромосома, присущая женским клеткам, активна и не выявляется.

X-хроматин выявляется в виде глыбки треугольной формы, располагающейся у поверхности ядра, более интенсивно окрашенной и отделенной от него полоской просветления.

Вероятность выявления полового хроматина на объектах исследования определяется рядом факторов, среди которых имеет значение давность образования кровяного следа, а также условия, в которых находились следы биологического происхождения. Лучше всего сохраняются следы после их высыхания. Половой хроматин может выявляться в высохших следах в течение многих лет. В условиях повышенной влажности интенсивно протекают процессы аутолитического и гнилостного распада биологических следов. В такой ситуации выявление полового хроматина может быть весьма затруднительно.

Y-хроматин образован дистальными участками длинных плеч Y-хромосомы и определяется в виде яркого тельца с четкими контурами, расположенного в ядре и примыкающего к внутренней поверхности оболочки ядра. Для выявления Y-хроматина препараты окрашивают с использованием производных акридина (флюорохром, атебрин). При дальнейшем исследовании в люминесцентном микроскопе Y-хроматин выглядит как яркая звездочка на небе в виде ярко флюоресцирующего образования с четкими контурами.

Отсутствие тельца Барра у женщин свидетельствует о хромосомном заболевании – синдроме Шерешевского-Тернера (кариотип 45, X0). Присутствие у мужчин тельца Барра свидетельствует о синдроме Кляйнфельтера (кариотип 47, XXY).

Другие методы исследования

При молекулярно-генетическом исследовании с применением полимеразной цепной реакции половая принадлежность биологических следов устанавливается по наличию полиморфизма в исследуемой ДНК определенных ее фрагментов, входящих в состав отвечающих за развитие организма по мужскому или женскому типу (например, генный локус амелогенина – Amelogenin).

НАРУШЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА

При образовании зиготы могут происходить как структурные, так и количественные дефекты хромосом, такие как анеуплоидии, мозаицизм, точечные мутации.

При *анеуплоидии* наблюдается изменение числа или структуры половых хромосом. Например, классические варианты синдрома

Кляйнфельтера (кариотип 47,XXY) и синдрома Тернера (кариотип 45,X) обусловлены нерасхождением половых хромосом в мейозе при гаметогенезе. Синдром Тернера также может быть обусловлен делецией одной из X-хромосом (например, 46,X[delXp⁻]).

Мозаицизм по половым хромосомам (XX/XY), когда часть клеточных линий организма имеет кариотип XX, другие же – XY. Такой мозаицизм обнаруживается у трети больных с истинным гермафродитизмом.

Точечные мутации генов на половых хромосомах, например, мутации гена SRY на Y-хромосоме.

Численные изменения и aberrации половых хромосом и мозаицизм выявляются цитогенетическими методами, а точечные мутации — методами молекулярной генетики.

НАРУШЕНИЯ ГОНАДНОГО ПОЛА

В процессе эмбриогенеза могут реализовываться различные сценарии развития, в том числе и приводящие к дефектам гонадного пола:

1. Дифференцировка половых желез зародыша справа и слева может происходить независимо, поэтому их гистологическое строение может различаться.

2. В одном половом тяже могут одновременно формироваться разные половые железы. Например, истинные гермафродиты имеют с обеих сторон яичко и яичник в виде единого образования (овотестис), либо на одной стороне располагается яичко, а на другой – яичник.

3. Ген SRY, расположенный на Y-хромосоме, в норме определяет развитие яичек. Однако у некоторых индивидов с гонадным и фенотипическим мужским полом, не имеющих Y-хромосому, обнаруживают ген SRY, который в результате транслокации переносится на X-хромосому или аутосому. У лиц кариотипом 46,XX, не имеющих гена SRY, могут формироваться яички, что связано с наличием у них мутантных генов, направляющих дифференцировку половых тяжей в яички, а не в яичники.

4. Могут возникать аномалии в ходе миграции первичных половых клеток в половые тяжи, вследствие чего могут не совпадать кариотипы первичных половых клеток и соматических клеток половых тяжей. Например, когда клетка 46,XX мигрирует в половой тяж, образованный клетками 46,XY. В такой ситуации первичные половые клетки, как правило, погибают, и формируется «стерильное»

яичко, не содержащее половых клеток. Но в ряде случаев, первичные половые клетки выживают. Тогда яичко содержит только половые клетки с кариотипом 46,XX.

Возможен и обратный вариант, когда первичные половые клетки 46,XY могут индуцировать гены, которые направляют дифференцировку соматических клеток 46,XX в половые гонады по пути формирования яичка.

Яичники могут дедифференцироваться и превращаться в соединительнотканые гонады. Это один из путей развития у девочек с синдромом Тернера (кариотипы 45,X или 46,X[delXp-]).

Вокруг ооцитов не формируются фолликулы. Таким образом, для развития яичника необходимо не только наличие нормальных X-хромосом в клетках половых гонад, но и наличие нормальных ооцитов I порядка.

РАЗВИТИЕ НАРУЖНЫХ ПОЛОВЫХ ОРГАНОВ

Несмотря на то, что генетический пол зародыша определяется при оплодотворении, все эмбрионы выглядят морфологически одинаково примерно до семи недель внутриутробного развития. Этот период называется амбициозной или безразличной фазой. Первичные зародышевые клетки впервые появляются в эпибласте раннего эмбриона. Эти клетки впоследствии отделяются от эпибласта и мигрируют амебоидным движением во внезародышевую ткань желточного мешка, чуть уступающую аллантоису. Они остаются там примерно до 5 недель, когда они снова мигрируют амебоидным движением из желточного мешка через дорзальную брыжейку, чтобы попасть в заднюю стенку тела, медиальную к мезонефросу на уровне 10-го грудного позвонка. Считается, что трофические факторы (хемоаттрактивные белки) играют роль в направлении миграции клеток в мезонефрическую область. По прибытии они стимулируют соседний целомический эпителий, а также нижележащую мезенхиму, чтобы пролиферировать и образовывать тканевые шнуры, называемые примитивными половыми связками. Рост примитивных половых шнуров приводит к формированию гонадного гребня. Генитальный гребень является предшественником гонад. Если первичные половые клетки не достигают этой области, то гонады не развиваются. Примитивные половые шнуры обеспечивают питание зародышевых клеток, а также регулируют их развитие. Поэтому, если

примитивные половые шнуры не развиваются должным образом, половые клетки либо дегенерируют (дисгенезия гонад), либо претерпевают преждевременный мейоз. По мере роста примитивных половых связок они образуют две разные области: внешнюю кортикальную область и внутреннюю медуллярную область.

Примерно в то же время, когда формируются генитальные гребни, другая пара протоков возникает в промежуточной мезодерме или мюллеровых протоках. Они образуются как инвагинация целомического эпителия, расположенного сбоку от мезонефрических протоков с обеих сторон эмбриона. Черепной конец парамезонефрического протока имеет форму воронки и открывается в брюшную полость. По мере того как его формирование прогрессирует дистально, парамезонефрические протоки остаются латеральными по отношению к мезонефрическим протокам до тех пор, пока на дистальном конце каждый парамезонефрический проток не пересекает вентрально к мезонефрическим протокам и не приближается к контралатеральному парамезонефрическому протоку по средней линии. Судьба каждого из этих протоков будет зависеть от генетического пола эмбриона.

Если эмбрион генетически мужской, первичные половые клетки будут нести комплекс хромосом XY. На Y хромосоме расположен ген SRY, необходимый для развития мужского пола. Он кодирует транскрипционный фактор, определяющий «яичко фактор» (TDF), который при экспрессии индуцирует экспрессию нижестоящих генов и, таким образом, запускает развитие самцов. Одним из первых шагов в этом процессе является дифференциация клеток медуллярной части первичных половых связок в клетки Сертоли.

Клетки Сертоли будут развиваться только при наличии гена SRY и при правильной экспрессии его генного продукта. В отсутствие продукта гена SRY половые шнуры разовьются в яичник.

В течение седьмой недели клетки Сертоли и зародышевые клетки зародыша организуются в яички. По мере продолжения развития плотный слой волокнистой соединительной ткани, называемый tunica albuginea, отделяет яички от поверхностного эпителия. Внутренний аспект развивающейся гонады соединяется с местными мезонефрическими каналцами, которые, в конечном итоге, станут яичками. Между развивающимися шнурами находятся интерстициальные клетки Лейдига, которые начинают секретировать тестостерон к восьмой неделе, что еще больше влияет на развитие

яичка и связанных с ним протоков. SRY-генный продукт также индуцирует выработку клетками Сертоли вещества фактора, ингибирующего мюллеровую систему (MIS/MIF), также называемого антимюллеровым гормоном (АМН), который вызывает дегенерацию парамезонефрических протоков у мужчин.

Тестостерон, продуцируемый клетками Лейдига, попадает в клетки-мишени и, попадая в них, образует комплекс с внутриклеточным рецептором. Этот гормон-рецепторный комплекс затем связывается с ДНК и регулирует транскрипцию генов, чьи белковые продукты будут продолжать влиять на вирилизацию системы протоков, а также вызывать дифференцировку наружных половых органов мужчины.

В отсутствие гена SRY и его генного продукта гонады развиваются в яичники. У женщин примитивные половые шнуры диссоциируют на кластеры клеток, которые перемещаются в медуллярную область развивающейся гонады и, в конечном итоге, вырождаются. Поверхностный эпителий вырабатывает шнуры второго поколения, называемые кортикальными (вторичными) половыми шнурами. На четвертом месяце эти шнуры будут разделяться и образовывать кластеры вокруг первичных половых клеток. Зародышевые клетки перерастут в оогонию, а окружающие пуповинные клетки станут фолликулярными клетками.

Оогония размножается на пятом месяце жизни плода, при этом образуется более 7 миллионов первичных ооцитов. Многие вырождаются до рождения, когда, возможно, осталось 2 миллиона. Первичные ооциты, которые образуются, задерживаются в профазе первого мейотического деления, пока некоторые из них не активируются во время овуляторных циклов, начинающихся в период полового созревания. Существуют прямые контакты между фолликулярными клетками и ооцитами. Факторы, продуцируемые фолликулярными клетками, ответственны за активацию мейоза и последующую остановку процесса в яичниках плода.

СЕКСУАЛЬНАЯ ОРИЕНТАЦИЯ

Сексуальная ориентация традиционно определяется как устойчивая модель полового влечения к представителям того или иного пола.

Условно можно выделить три типа сексуальных ориентаций: гомосексуальность (влечение к людям своего пола),

гетеросексуальность (влечение к людям другого пола) и бисексуальность (влечение к людям обоих полов). У человека влечение нужно рассматривать с учетом двух его аспектов – это понятие приобретает не только психологическую, но и физиологическую окраску, при этом тип сексуальной ориентации не является психическим расстройством.

Половая идентификация – это то, как человек идентифицирует себя. Он может идентифицировать себя как мужчину или женщину в зависимости от внешних половых признаков. В случае с транссексуалами он может идентифицировать себя тем, кем себя чувствует. Если человек рожден мужчиной, но идентифицируется как женщина, то она считается трансгендерной женщиной. Если человек рожден женщиной, но идентифицируется как мужчина, то он считается трансгендерным мужчиной.

Многочисленные генетические, гормональные, социальные, культурологические исследования не выявили зависимости между сексуальной ориентацией и каким-либо конкретным фактором или факторами. Считается, поскольку явление гендерной идентификации присуще лишь сообществу людей, то оно тесно связано с культурными традициями. На полоролевое развитие оказывают влияние такие факторы, как структура семьи, влияние родителей и семейных отношений, влияние общественных стереотипов, мнения сверстников.

Таким образом, учитывая вышеизложенное, судебно-медицинский эксперт, выявляя Х- или У-хроматин в отдельно полученных клетках, может установить лишь хромосомный пол индивида, интерпретация же результатов в установлении гонадной и фенотипической половой принадлежности данного лица должна быть развернутой, с учетом возможных вариантов нарушений половой дифференцировки.

УСТАНОВЛЕНИЕ ПОЛОВОЙ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ В СУДЕБНО-ЭКСПЕРТНОЙ ПРАКТИКЕ

Примеры из практики показывают, что у индивидов могут наблюдаться различные отклонения половой дифференцировки как в количестве половых хромосом, так и их структурные нарушения, приводящие к фенотипическому развитию индивида противоположного пола.

Таким образом, поскольку диагностика половой принадлежности изолированных клеток по обнаружению полового хроматина в ядре клетки или по изучению отростков лейкоцитов крови, а также молекулярно-генетическое установление половой принадлежности гена *Amelogenin*, не может служить однозначным критерием полового статуса человека, использование данных методов в решении поставленной следователем задачи имеет ограничения и может привести к ошибкам при производстве экспертиз.

Так, например, при цитологическом исследовании изолированных клеток лиц с синдромом Кляйнфельтера (и его вариантами), у мужчин в клетках обнаруживается X-хроматин, присущий женщинам. А при исследовании крови – в нейтрофильных лейкоцитах обнаруживаются полоспецифические отростки типа А («барабанные палочки») и В, также характерные для женского организма.

В то же время у женщин может наблюдаться снижение количества барр-положительных клеток (женский половой хроматин) и процент клеток с X-хроматином (до 1-12 %), что в ряде случаев может быть связано с ухудшением состояния здоровья, наличием скрытых, клинически не проявляющихся заболеваний.

У женщин с кариотипом X0 в ядрах клеток не обнаруживается женский половой X-хроматин.

Поэтому при проведении судебно-медицинских экспертиз с целью установления половой принадлежности изолированных клеток и тканей необходимо учитывать:

- * Возможность различных уровней половой дифференцировки индивида, не соответствующих сведениям окружающих, а иногда и его самого.

- * Возможность численных и структурных нарушений хромосом которые могут маскировать половой статус индивида.

- * При цитоморфологическом изучении препаратов необходимо обязательно окрашивать и изучать препараты как на Y, так и на X хроматин, а также (при возможности) исследовать поло специфические отростки лейкоцитов. Параллельно проводить изучение образцов крови (тканей) проходящих по делу лиц. В выводах экспертизы высказываться о половой принадлежности менее категорично и неоднозначно, например, в такой формулировке: «В пятнах крови на одежде подозреваемого N при цитологическом

исследовании обнаружены цитоморфологические признаки, характерные для мужского (женского) пола».

При необходимости дополнительно следует сделать следующее:

- изучать медицинские документы;
- собирать анамнез;
- проводить опрос близких и родственников, обращая особое внимание на строение половых органов (гипо-, гиперплазия), молочных желез, тип оволосения, антропометрические показатели, размер стопы и ладоней, выпячивание перстневидного хряща, низкий голос, снижение IQ, микропризнаки (плохой рост бороды, тенденция к выпадению волос на груди, отсутствие залысин на лбу, низкая граница роста волос на затылке, щитовидная грудная клетка, широко расставленные соски, гипоплазия ногтей, многочисленные пигментные пятна, развитие мимических мышц); психосексуальную ориентацию, отклонения в поведении, агрессия, жестокость, склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению;
- параллельно проводить генетическое установление пола, кариотипирование, анализы на содержание гонадотропинов, 17-кетостероидов, эстрогенов и др.

ПРИЛОЖЕНИЯ

1.2. Распространенность в популяциях

Численные и структурные X-хромосомные анеуплоидии

Кариотип	Фенотип	Популяционная частота
XXY	Синдром Кляйнфельтера	1:700 мужчин
XXXY	Вариант синдрома Кляйнфельтера	1:2500 мужчин
XXXXY	Глубокая умственная отсталость; сильное недоразвитие половых органов	Редкий
XXX	Иногда легкая олигофрения, непостоянные нарушения функции гонад	1:1000 женщин
XXXX	Физически нормальны; тяжелая умственная отсталость	Редкий
Мозаики XXY/XY и XXY/XX	Сходен с синдромом Кляйнфельтера, иногда с более сглаженными симптомами	5-15% от больных с синдромом Кляйнфельтера
Мозаики	Сходен с XXX	Редкий

XXX/XX		
XO	Синдром Тернера	1:2500 женщин
Мозаики XO/XX и XO/XXX	Тернер, разные степени проявления	Не редки
Структурные аномалии X		Не редки
XYY	Высокий рост, иногда аномалии поведения	1:800 мужчин
XXYY	Высокий рост, в остальном сходен с синдромом Кляйнфельтера	Редкий

1.2. Примеры нарушения генетического пола

Адреногенитальный синдром (АГС)

АГС наследуется по аутосомно-рецессивному типу, встречается с частотой 1 на 10000 новорожденных.

Надпочечники – это одна из самых активных желез внутренней секреции организма человека. Здесь вырабатываются минералокортикоиды (альдостерон), глюкокортикостероиды (кортизол, кортизон), андрогены (тестостерон, эстрогены, прогестерон), катехоламины (адреналин, норадреналин), пептиды (соматостатин).

Мутации и генетические дефекты в генах, регулирующих выработку гормонов коры надпочечников, встречаются довольно часто, у каждого из пятидесяти. Они нарушают, в том числе, синтез кортикостероидов. Клиническое значение имеют случаи гомозиготного состояния гена, когда имеются нарушения в гомологичных хромосомах.

В организме человека путем биохимических реакций холестерин превращается в кортикостероиды и половые гормоны. Кортикостероиды регулируют солевой, белковый и углеводный обмен веществ.

Нарушение же синтеза кортикостероидов увеличивает концентрацию холестерина, из которого в больших количествах начинают вырабатываться мужские половые гормоны. При этом вырабатывается недостаточное количество кортизола и альдостерона. Такой механизм развития адреногенитального синдрома начинает функционировать еще во внутриутробном периоде.

У будущих девочек это вызывает маскулинизацию, развитие наружных половых органов по мужскому типу, появление мужских

черт у женщин, раннее оволосение, формирование предстательной железы. Измененные половые губы и клитор приобретают сходство с мужским членом. Наблюдается ускорение процессов окостенения, поэтому у них невысокий рост, широкие плечи, узкий таз, короткие конечности, низкий тембр голоса.

У мальчиков повышенное количество мужских половых гормонов вызывает значительно более раннее половое созревание, на 2-3 году жизни организма, половой член увеличен, яички небольшие, мошонка гиперпигментирована. Наблюдается ускоренный рост всего, но до взрослых мужчин они дорости не успевают. Окостенение наступает к 11-12 годам, бурный рост приостанавливается и они начинают физически отставать от сверстников.

Синдром Тёрнера-Шерешевского

Хромосомные дефекты при образовании зиготы в ряде случаев приводят к формированию кариотипа $X0$, при этом формируется женский фенотип. В подавляющем большинстве случаев плоды с кариотипом $45,X$ спонтанно абортируются.

Индивиды рождаются с целым «букетом» различных патологий. Частота встречаемости 1 на 3000 новорожденных.

Развивается комплекс патологических симптомов развития внутренних органов, скелета, половых признаков и др. У этих индивидов уже с пубертатного периода наблюдается отставание в росте, крыловидные кожные складки на шее, недоразвитие половых органов, половых губ, матки, влагалища, молочных желез, часто полностью отсутствуют яичники и месячные, отсутствие вторичных половых признаков, оволосение пониженное, без половых особенностей; недоразвитие деформации локтевых суставов, обнаруживаются врожденные патологии почек, сердца и сосудов, суставные контрактуры. Как правило, наблюдается снижение интеллекта.

У взрослых женщин наблюдаются грубые черты лица, наблюдается рост волос на шее и спине, широкий разрез глаз, деформация ушей, Х-образные ноги, низкий рост.

При цитологическом исследовании в ядрах клеток половой хроматин не обнаруживается.

Такой симптомокомплекс называется синдромом Шерешевского-Тёрнера.

Синдром Тернера может иметь различные варианты патогенеза.

В большинстве случаев он обусловлен моносомией X-хромосомы (кариотип 45,X), реже – мозаицизмом (например, 45,X/46,XX) и абберацией одной из X-хромосом (46,X[delXp-]).

Варианты синдрома

У лиц с кариотипом 45,X0 обычно отсутствует отцовская X-хромосома; возраст матери не является фактором риска. Кариотип 45,X в большей части случаев обусловлен нерасхождением половых хромосом. В 1-ом делении мейоза в результате в зиготу попадает только одна X-хромосома. Также могут быть нарушения митоза на ранних стадиях дробления зиготы, мозаицизм, транслокации между X-хромосомой и аутосомами.

При транслокации может наблюдаться наличие дополнительных клеточных линий, что сильно влияет на формирование фенотипа. Если имеется клон клеток, несущих Y-хромосому, то в зачатках половых желез с одной или с обеих сторон может присутствовать гормонально-активная ткань яичек; наблюдаются наружные половые органы промежуточного типа (от гипертрофированного клитора до почти нормального полового члена). Возможные абберации X-хромосомы при синдроме Тернера: изохромосома по длинному плечу [i(Xq)], в редких случаях изохромосома по короткому плечу [i(Xp)]; концевая делеция длинного плеча [del(Xq-)] или делеция всего длинного плеча (Xq-), концевая делеция короткого плеча [del(Xp)] или делеция всего короткого плеча (Xp-); концевая перестройка X-хромосомы [46,X,ter rea(X;X)]; кольцевая X-хромосома [46X,r(X)].

При транслокации между X-хромосомой и аутосомой кариотип может быть сбалансированным или несбалансированным. Даже если транслокация сбалансирована, частота пороков развития или умственной отсталости повышена. Нормальная X-хромосома при X-аутосомной транслокации обычно инактивируется. В редких случаях у больных с синдромом Тернера (в том числе у больных с мозаицизмом с клоном клеток 45,X) выявляется абберантная Y-хромосома. Повторный риск рождения ребенка с синдромом Тернера невелик, за исключением тех случаев, когда у одного или обоих родителей имеется наследуемая X-аутосомная транслокация или когда мать несет клон клеток 45,X.

Окончательный диагноз синдрома Тернера подтверждается на основании характерных клинических признаков, имеющих даже у новорожденных детей, данных лабораторных и инструментальных исследований, цитогенетического анализа.

Синдром тестикулярной феминизации (Синдром Морриса)

Синдром тестикулярной феминизации (Синдром Морриса) – это заболевание, при котором наблюдается наследственная нечувствительность организма к гормонам тестисов, вызванная отсутствием в У-хромосоме гена тканевого рецептора мужского гормона.

Картиотип индивида – 46, ХУ. Семенники продуцируют мужские половые гормоны, но периферические ткани к нему не чувствительны и организм развивается по женскому типу.

Окружающие после рождения ребенка воспринимают его как девочку, т.к. наружные половые органы сформированы по женскому типу. При взрослении молочные железы женского типа, нормально развиты, оволосение слабо выражено, пропорции тела женские, ноги более длинные, позже присоединяется аменорея.

Психосексуальное поведение соответствует женскому, пропорции тела соответствуют современным представлениям о женской красоте, что является причиной, по которой носители подобной аномалии часто встречаются среди манекенщиц.

Индивиды с синдромом Морриса обладают большой физической силой, высоким ростом, длинными руками и ногами, поразительной смелостью, склонностью к ношению мужской одежды или элементов мужского костюма, предприимчивостью, сильной волей и высоким интеллектом.

В истории много известных личностей с синдромом Морриса: Жанна д'Арк, Елизавета I Тюдор, Христиана Шведская, Аврора Дюдеван – знаменитая писательница Жорж Санд, немецкая поэтесса Аннета Дросте-Гюльсгоф, выдающийся теософ и медиум Елена Блаватская.

В различных видах спортивных соревнований известно немало таких «девушек», которые генетически не являются женщинами.

Имея женскую внешность и женские половые признаки, эти спортсменки проходят фильтры отборочных соревнований и попадают в женские команды или соревнования среди женщин. Поскольку они имеют мужскую силу, быстроту, ловкость и выносливость, зачастую занимают призовые места. Среди известных «спортсменок» генетически установлено более 1% таких мужчин. В настоящее время решено проводить анализ на наличие У хромосомы для отсева таких случаев.

Синдром Клайнфельтера (трисомия XXУ)

Полисомия по X-хромосоме у мужчин встречается довольно часто - у 1 из 500. При этом в кариотипе присутствуют две и более X хромосом. Классический вариант - кариотип 47,XXУ; также встречаются кариотипы 48,XXXУ, 49,XXXXУ, 48,XXУУ, 49,XXXУУ.

Дополнительные X-хромосомы при наличии Y-хромосомы ведут к первичному гипогонадизму у мужчин. Как правило, добавочные X-хромосомы наследуются от возрастных матери или отца при нерасхождении половых хромосом.

У ряда индивидов встречается мозаицизм 46,XY/47,XXУ, когда часть клеток организма имеет нормальный кариотип, другая же часть – с дополнительной (лишней) X-хромосомой. Эти мужчины могут быть фертильны и иметь детей.

Клинически синдром Клайнфельтера проявляется гипогонадизмом, гинекомастией и дисгенезией семенных канальцев яичек. Фенотипически по всем признакам это мужчины с внешностью евнухов.

Для диагностики проводят кариотипирование для выявления хроматин-положительных интерфазных ядер.

По соматическому развитию индивидов можно выделить несколько типов синдрома Клайнфельтера: диспластический и псевдомускулистый. При диспластическом типе развивается худощавый фенотип. При псевдомускулистом типе наблюдается накопление жировых отложений на бедрах, животе и груди. При этом рост обычно выше среднего за счет более длинных ног. Таз широкий, плечи узкие, грудная клетка плоская и узкая, слабое развитие мускулатуры, иногда наблюдается синюшность кистей и стоп, повышенная потливость.

В детском возрасте развивается гинекомастия, связанная с повышенным образованием эстрогенов интерстициальными клетками тестикул. Молочные железы состоят из плотной фиброзной ткани, секрета их отсутствует. Половые органы развиты по мужскому типу, яички маленькие, плотные, может быть сперматогенез, но индивиды бесплодны. Оволосение на лобке по женскому типу, на лице и подмышечных впадинах выражено слабо, что связано с низким уровнем андрогенов и низкой чувствительностью тканей к ним. При этом уровень гонадотропинов повышен.

Наблюдается гипоплазия гонад, иногда задержка умственного и психического развития. Количество Х-хромосом усиливает симптоматику.

Транслокации гена SRY

У мужчин XX и женщин XY встречаются транслокации гена SRY с Y-хромосомы на X-хромосому. Ген SRY расположен на коротком плече Y-хромосомы и кодирует белок, выполняющий регуляторную функцию развития мужских половых желез (яичек), последующее производство гормонов, контролирующих развитие организма по мужскому типу.

Трисомия по X-хромосоме (47,XXX)

Кариотип (47,XXX) у новорожденных девочек встречается с частотой 1:1000; в раннем детстве диагностируется редко, взрослые женщины, как правило, имеют нормальный фенотип. Для женщин с кариотипом 47,XXX характерен высокий рост, умственная отсталость (как правило, легкой степени), позднее развитие речи, эпилепсия, дисменорея, бесплодие. У возрастных матерей повышается риск рождения ребенка с трисомией по X-хромосоме. При полисомии X-хромосомы с числом X-хромосом более трех (например, 48,XXXX, 49,XXXXX) часто наблюдается тяжелая умственная отсталость, нарушение пропорций лица, пороков развития скелета или внутренних органов. Такие синдромы такого типа встречаются редко, имеют спорадический характер.

Трисомия XYU

Индивиды с кариотипом 47,XYU имеют специфические особенности: у них высокий рост; наблюдается пубертатное ускорение роста, которое наступает раньше и продолжается дольше, чем обычно. Умственное развитие без особенностей, но наблюдается задержка речевого развития. В большей части случаев развитие и функции половых желез обычные, но может быть недоразвитие яичек, бесплодие или пониженная фертильность.

Подростки и мужчины с кариотипом 47,XYU часто очень агрессивны, склонны к преступным действиям и плохо адаптируются к жизни в обществе. Доказан факт, что лица с трисомией XYU преобладают больше в тюрьмах и колониях, чем на свободе. Имеются данные, что дополнительная Y хромосома ответственна за повышение уровня врожденной агрессии. Социологи установили риск оказаться за решеткой для среднестатистического европейца и он составил около 0,1%, то есть в заключении оказывается один из

тысячи мужчин. Для лиц с кариотипом ХУУ эта вероятность значительно выше и составляет около 1,0 %.

Частота встречаемости кариотипа 47, ХУУ - 1:800.

Другие нарушения

Нарушения полового развития бывают часто связаны с различными генными мутациями, хромосомной патологией и эмбриотоксическими факторами, поэтому у индивидов развивается значительное количество патологических синдромов.

Перрольта синдром. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Основные признаки и симптомы: умственная отсталость, нарушение координации движений, потеря чувствительности, слабость в конечностях, нанизм пропорциональный, короткая шея, сколиоз.

Может встречаться неврологическая симптоматика: потеря слуха (нейросенсорная тугоухость) развивается сразу после рождения или начинается в раннем детстве. Могут быть варианты потери слуха в более позднем возрасте.

Также у женщин наблюдаются аномалии яичников или их отсутствие, хотя наружные половые органы развиты правильно, нарушение менструального цикла или полное отсутствие.

Вудхауза синдром. Считается, что синдром развивается вследствие мутации гена C2ORF37, расположенного на хромосоме 2q22.3-Q35. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу, т.е. индивид должен унаследовать копии дефектного гена от каждого из родителей.

При этом синдроме наблюдается гипогонадизм, гипотрихоз, алопеция, сахарный диабет, нарушение умственного развития, экстрапирамидная патология, глухота, тугоухость, а- и гипоплазия бровей. У женщин - патология половой сферы: а- и гипоплазия, однорогая матка, а- и гипоплазия, дисгенезия яичников, гипоплазия грудных желез и др.

Де Груши синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Также имеет название синдром «кошачьего крика» поскольку крик новорожденных напоминает кошачье мяуканье. Среди больных преобладают девочки. Частота встречаемости 1:50 000 новорожденных. Для данного синдрома характерны: олигофрения, нанизм, инверсия пола, микроцефалия, задержка интеллектуального развития, круглое лицо, широко расставленные глаза,

антимонголоидный разрез глаз, эпикант, недоразвитие нижней челюсти, катаракта, косоглазие, ХУ дисгенез, гирсутизм (избыточный рост терминальных волос у женщин и детей по мужскому типу), густые брови, большой нос и другие нарушения. Выраженная умственная отсталость отмечается во всех случаях. Среди детей с глубокой умственной отсталостью на эту патологию приходится 1% из всех случаев синдрома.

Майнека синдром, довольно редкий синдром, тип наследования окончательно не установлен. Характеризуется умственной отсталостью, короткими широкими большими пальцами, полидактилией, мочеполовыми аномалиями: гипоплазией почек, яичников, гипоплазией и однорогой маткой, опухолями мочеполовой сферы.

Тиби синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Встречается редко. Для синдрома характерны олигофрения, ожирение, гипогонадизм, задержка интеллектуального развития, гинекомастия, гипогонадизм, ожирение, арахнодактилия кисти, дисгенезия матки и яичников, сутулость, Х-образное искривление ног.

Ульнар-маммарный синдром, или окуло-ото-радиальный синдром. Очень редкий генетический порок развития. Для него характерны: экстраокулярные двигательные нарушения, врожденная двусторонняя непрогрессирующая смешанная потеря слуха, аномалии верхних конечностей: деформации большого пальца, асимметричные конечности, вызванные костными деформациями. Возможна патология кроветворения и со стороны сердечнососудистой системы.

Хеймета синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Патогенез связывают с иммунологическими нарушениями. Характерны диффузный фиброзирующий альвеолит, идиопатический интерстициальный фиброз легких.

Также наблюдается глухота, нефропатия, гипогонадизм, глухота, тугоухость, протеинурия.

Аль-Эвейди синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Основные признаки: гипотрихоз, гипогонадизм, дефекты развития мочеполовой сферы – гипоплазия матки, яичников, аменорея, гипоплазия яичек, очаговая алопеция, гипотрихоз тела.

Бернара-Уэйла синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Как правило, заболевание начинает проявляться

после 10 лет. Характерны неврологические аномалии, гипогонадизм, атаксия, дизартрия, дислалия; высокий свод стопы; аменорея и др.

Фразье синдром – редкий генетический порок развития. Тип наследования точно не установлен. Характерны гонадный дисгенез, нефропатия, гипоплазия и дисгенезия яичников, аменорея, инверсия пола и др.

Бенгстеда синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Характерны олигофрения, нанизм пропорциональный, гипогонадизм, атаксия, задержка интеллектуального развития, микроцефалия, сахарный диабет и др.

Броснека синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Характерны олигофрения, нанизм, инверсия пола, задержка интеллектуального развития, тригонцефалия, атрезия, стеноз слуховых проходов, инверсия пола, ХУ дисгенез, нанизм пропорциональный; гипоплазия мочеполовой системы и др.

Малоуфа синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Характерны кардиопатии, гипогонадизм, птоз век, широкая, высокая спинка носа, широкое переносье, кардиопатия, нарушения со стороны половой системы.

Неумена синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Характеризуется множественной гипоплазией эндокринных желез, гипоплазией гипофиза, щитовидной железы, надпочечников, гипоплазией и дисгенезией яичников, яичек.

Вейнштейна синдром – характеризуется глухотой, катарактой, нанизмом, гипогонадизмом, катарактой, глухотой, тугоухостью, нанизмом, ожирением.

Фриска синдром – наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Характеризуется аномалий лица, гипогонадизмом, задержкой интеллектуального развития, энтофтальмом, широкой спинкой носа, широким переносьем, прогенией, евнухоидным сложением.

Фитч синдром – очень редкий синдром, наследуется по аутосомно-доминантному типу. Характеризуется в основном конусообразным черепом, невысоким ростом, глухотой и различными лицевыми аномалиями, нанизмом, аномалиями кистей, гипогонадизмом, изодактилией, гипоплазией фаланг кистей.

Фамизимы акромегалии – синдром черного акантоза очень редкий синдром, распространенность составляет 1:200000-500000. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Характерны широкая спинка носа, толстые губы, макрогения, гипогонадизм, нанизм, брахидактилия, черный акантоз (гиперпигментация или папилломатоз в областях естественных складок кожных покровов), нечувствительность к инсулину.

1.3. Тестовые задания

Выберите один правильный ответ.

1. Механизм развития адреногенитального синдрома:

- а) блокирование синтеза кортикостероидов в надпочечниках, который приводит к повышенному производству мужских половых гормонов;
- б) мозаицизм клеток половых желез;
- в) нарушение линейной организации хромосом;
- г) все перечисленное.

2. Механизм развития синдрома Тёрнера-Шерешевского:

- а) цитогенетические нарушения 21 пары хромосом;
- б) гиперплазия надпочечников;
- в) клиническое проявление аномалии одной из X-хромосом у женщин при кариотипе X0;
- г) все перечисленное.

3. Механизм развития синдрома тестикулярной феминизации:

- а) цитогенетические нарушения 21 пары хромосом;
- б) наследственная нечувствительность периферических тканей организма к действию гормонов семенников, т.е. этот гормон организмом вырабатывается, но клетками тела не воспринимается;
- в) клиническое проявление аномалии одной из X-хромосом у женщин при кариотипе X0;
- г) повышенное содержание эстрогенов в организме.

4. Клинические проявления синдрома Кляйнфельтера (трисомия XXУ):

- а) гипогонадизм;
- б) гинекомастии;
- в) дисгенезии семенных канальцев яичек;
- г) все перечисленное.

5. Механизм развития синдрома транслокации гена SRУ:

- а) гонадная дисфункция половых желез;
 - б) нарушение структуры половых хромосом;
 - в) перемещение гена SRY с Y-хромосомы на X-хромосому или соматические хромосомы;
 - г) трисомия XXY.
6. Кариотип при синдроме Тёрнера-Шерешевского:
- а) моносомия X0;
 - б) трисомия XYX;
 - в) мозаицизм XXX/XX;
 - г) мозаицизм 46,XY/47,XXY.
7. Кариотип при синдроме Кляйнфельтера:
- а) делеция 46,X[delXp-]);
 - б) трисомия XXY;
 - в) трисомия XXX;
 - г) мозаицизм XX/XY.
8. Кариотип женщин при синдроме тестикулярной феминизации:
- а) 48,XXXX;
 - б) 49,XXXXX;
 - в) 48,XXYY;
 - г) 46 XY.
9. Какие красители используют для выявления X и Y полового хроматина:
- а) производные акрихина;
 - б) азур-эозин;
 - в) атебрин;
 - г) все перечисленное.
10. Сколько телец Барра будет выявляться у мужчин с кариотипом XXY:
- а) 0;
 - б) 1;
 - в) 2;
 - г) 3.

1.4. Правильные ответы на тестовые задания

- 1. а).
- 2. в).
- 3. б).
- 4. г).

5. в).
6. а).
7. б).
8. г).
9. г).
10. б).

Список использованной литературы:

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика. / Н.П. Бочков. – М., 2004. – 480 с.
2. Булаева К.Б. Генетические основы психофизиологии человека. / К.Б. Булаева. – М., 1991. – 207 с.
3. Гринев В.В. Генетика человека. / В.В. Гринев. – Минск, 2006. – 130 с.
4. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. / И.Ф. Жимулев. – Новосибирск, 2007. – 479 с.
5. Захаров А.Ф. Хромосомы человека (проблемы линейной организации). / А.Ф. Захаров. – М., 1977. – 192с.
6. Корочкин Л.И. Биология индивидуального развития. / Л.И. Корочкин. – М., 2002. – 375 с.
7. Льюин Б. Гены. / Б. Льюин. – М., 1987. – 544с.
8. Ратнер В.А. Генетика, молекулярная кибернетика. / В.А. Ратнер. – Новосибирск, 2002. – 272 с.
9. Рэфф Р. Эмбрионы, гены, эволюция. / Р. Рэфф, Т. Кофмен. – М., 1986. – 404 с.
10. Симпсон Дж. Темпы и формы эволюции. / Дж. Симпсон. – М.; Госиздат, 1948. – 358 с.
11. Сингер М. Гены и геномы: в 2 т. / М. Сингер, П. Берг. – М., 1998.
12. Смирнов В.Г. Цитогенетика. / В.Г. Смирнов. – М., 1990. – 160 с.
13. Стент Г. Молекулярная генетика. / Г. Стент, Р. Кэлинджер. – М., 1981. – 172с.
14. Тарантул В.З. Геном человека. / В.З. Тарантул. – М., 2003. – 392 с.
15. Тихомирова М.М. Генетический анализ. / М.М. Тихомирова. – СПб., 1990. – 280 с.
16. Уоддингтон К. Морфогенез и генетика. / К. Уоддингтон. – М., 1964. – 260 с.

17. Фогель Ф. Генетика человека: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. – М., 1989-1990.
18. Хесин Р.Б. Непостоянство генома. / Р.Б. Хесин. – М., 1984. – 472 с.
19. Щипков В.П. Общая и медицинская генетика. / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М., 2003. – 256 с.
20. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Руководство для самоподготовки]. – С.-Пб., СпецЛит, 2010. – 18 с.

СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКОЕ УСТАНОВЛЕНИЕ ПОЛОВОЙ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ ИЗОЛИРОВАННЫХ КЛЕТОК И ТКАНЕЙ

Учебное пособие для врачей-ординаторов по специальности
31.08.10 "Судебно-медицинская экспертиза"

Спиридонов В.А., Александрова Л.Г., Таишев А.Р.

Редактор Шамонова А.М.