

## PARTIAL TRISOMY 7Q22-Q32: DESCRIPTION OF RARE CASE OF CHROMOSOME ANOMALY AND LITERATURE REVIEW

**Simonova V.V.<sup>1</sup>, Vorsanova S.G.<sup>2,3</sup>, Kolotii A.D.<sup>2,3</sup>, Pinelis V.G.<sup>1</sup>**

1 Health Child Research Center, RAMS, Moscow, Russia

2 Mental Health Research Center, RAMS, Moscow, Russia

3 Institute of Pediatrics and Children Surgery, Ministry of Health, Moscow, Russia, e-mail: y\_yurov@hotmail.com

The paper reports the results of clinical and cytogenetic studies of girl with a rare previously undescribed chromosomal abnormality - a partial trisomy of chromosome involving region q22-q32: 7 (7q22-q32). At the G-staining in the karyotype of a child found additional genetic material of unknown origin in the long arm of chromosome 1. The mother of the proband revealed a balanced structural chromosomal rearrangement - 46, XX, ins(1;7)(q32;q22q32), inv(7)(p11.2;q11.23). Daughter inherited from the mother complex unbalanced chromosomal abnormality involving chromosomes 1 and 7. However, the definition of discontinuities in the data reconstructions of a classical karyotyping methods proved impossible because of the identical type G-staining regions 7q22 and 7q32, involved in the restructuring. The use of molecular cytogenetic diagnostics (FISH - method) has revealed a partial trisomy for the long arm of chromosome 7: karyotype 46, XX, der(1) ins(1, 7)(q32;q22q32). The paper also provides an overview of clinical and genetic features indicative of high heterogeneity and variability of partial trisomy 7q. It is concluded that the allocation of cases of partial trisomy of chromosome 7 in a separate chromosomal syndrome is not possible without the use of modern technology genome-wide screening (array CGH), allowing to identify the gene and genomic imbalance at the level of the DNA sequences of the genome.

## ВОЗМОЖНОСТЬ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ПАРАМЕТРОВ БИОИМПЕДАНСОМЕТРИИ ДЛЯ РАСЧЕТА КОСТНОЙ МАССЫ В АНТРОПОЛОГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ (НА ПРИМЕРЕ ЖЕНСКОГО НАСЕЛЕНИЯ ВОСТОЧНОЙ СИБИРИ)

**Синдеева Л.В., Казакова Г.Н.**

ГБОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого»  
Минздрава России, Красноярск, Россия (660022, Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1),  
e-mail: lsind@mail.ru

В статье представлены результаты одномоментного антропометрического и биоимпедансометрического определения состава тела человека на примере женского населения Восточной Сибири. Всем обследованным рассчитывали костную массу антропометрическим методом по формуле J. Matiegka с последующим выявлением корреляционных связей между костной массой и параметрами биоимпедансометрии. На основании корреляционного анализа установлено, что наилучшим образом масса скелета связана с общим количеством воды в организме и величиной активного сопротивления. Для каждой возрастной группы разработаны регрессионные модели, характеризующие возможность расчета костной массы по параметрам биоимпедансометрии. Линейная зависимость между изучаемыми параметрами отсутствовала. Из нелинейных моделей наиболее значимыми для расчета костной массы являются полиномиальные второй и третьей степеней.

## POSSIBILITY OF USE OF THE BIOIMPEDANSOMETRIC PARAMETERS FOR CALCULATION OF BONE MASS IN ANTHROPOLOGICAL RESEARCHES (ON THE EXAMPLE OF THE FEMALE POPULATION IN EASTERN SIBERIA)

**Sindeeva L.V., Kazakova G.N.**

Krasnoyarsk State Medical University n.a. V. F. Voino-Yasenetsky, Krasnoyarsk, Russia  
(660022, Krasnoyarsk, street Partizana Zheleznyaka, 1), e-mail: lsind@mail.ru

In article the results of one-stage anthropometrical and bioimpedansometrical definition of body composition of the person are presented, on the example of the female population of Eastern Siberia. All surveyed counted bone mass an anthropometrical J. Matiegka's method with the subsequent identification of correlation communications between the bone mass and bioimpedansometry parameters. On the basis of the correlation analysis it is established that in the best way the mass of a skeleton is connected with water total in an organism and the size of active resistance. The regression models characterizing possibility of calculation of bone mass on parameters of a bioimpedansometry are developed for each age group. Linear dependence between studied parameters was absent. From nonlinear models the most significant for calculation of bone mass are polynomial the second and third degrees.

## АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТОНИЯ У ЛИЦ ПРИЗЫВНОГО ВОЗРАСТА: РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ, ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ (ПО ДАННЫМ ОРЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ)

**Синенкова О.Ю.<sup>1</sup>, Коломеец Д.Б.<sup>2</sup>**

1 БУЗ «Орловская областная клиническая больница», Орел, Россия (302028, Орел, Бульвар Победы, 10)  
2 ГОУ ВПО «Орловский государственный университет медицинский институт», Орел, Россия  
(302000, Орел, ул. Октябрьская, 25).

Цель исследования состояла в определении распространенности артериальной гипертонии (АГ) и особенностей ее течения у лиц призывающего возраста Орловской области. Было выполнено ретроспективное ис-