

Оба иммуномодулятора повышали уровень CD3, CD4 и CD95: циклоферон способствовал повышению уровня CD3 с  $39,5 \pm 2,27$  до  $54,6 \pm 2,05$  ( $p < 0,001$ ), CD4 с  $32,1 \pm 2,38$  до  $37,1 \pm 1,19$  ( $p < 0,05$ ), CD95 с  $6,3 \pm 1,08$  до  $27,8 \pm 1,95$  ( $p < 0,001$ ); под влиянием полиоксидония эти показатели изменились аналогично — CD3 с  $34,7 \pm 1,29$  до  $51,3 \pm 1,73$  ( $p < 0,001$ ), CD4 с  $27,1 \pm 0,97$  до  $38 \pm 1,08$  ( $p < 0,001$ ), CD95 с  $11 \pm 0,64$  до  $37,5 \pm 1,83$  ( $p < 0,001$ ). Циклоферон и полиоксидоний повышали иммунорегуляторный индекс (CD4/CD8) соответственно с  $1,33 \pm 0,18$  до  $1,69 \pm 0,036$  ( $p < 0,05$ ) и с  $1,23 \pm 0,03$  до  $1,66 \pm 0,05$  ( $p < 0,05$ ), а полиоксидоний способствовал также снижению уровня CD19 с  $28 \pm 0,54$  до  $13,6 \pm 0,75$  ( $p < 0,001$ ).

**Вывод.** Применение иммуномодуляторов циклоферона и полиоксидония приводит к положительной динамике иммунологических показателей у больных ХП с СД, что позволяет рекомендовать включать данные препараты в комплексное лечение ХП у больных СД.

\*\*\*

## АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФНОГО МАРКЕРА RS11061971 ГЕНА *ADIPOR2* С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2-ГО ТИПА

Бельчикова А.Н.<sup>1</sup>, Суплотова А.А.<sup>2</sup>, Мурычева К.А.<sup>2</sup>, Носиков В.В.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>ГБУЗ ТО «Областная клиническая больница №1», Тюмень;

<sup>2</sup>ГБОУ «Тюменская государственная медицинская академия»;

<sup>3</sup>Государственный научный центр Российской Федерации ФГУП «ГосНИИгенетика», Москва

e-mail: nadned@rambler.ru

**Актуальность.** Генетические факторы играют важную роль в развитии сахарного диабета 2-го типа (СД2). С одной из основных причин развития СД2, пониженной чувствительностью периферических тканей к действию инсулина, ассоциированы определенные аллели гена *ADIPOR2*.

**Цель исследования** — изучить ассоциации аллелей гена *ADIPOR2* с СД2 с показателями инсулинорезистентности и функциональной активности β-клеток в группе больных СД2 на примере русской популяции в Тюменской области.

**Материал и методы.** Обследован 181 пациент с СД2 и 69 здоровых индивидов контрольной группы. Идентификацию полиморфных аллелей маркеров гена *ADIPOR2* проводили с использованием полимеразной цепной реакции с последующим расщеплением ДНК рестриктазами. С помощью электрохемилюминесцентного иммуноанализа (ELISA) определяли С-пептид (C-peptide of Insulin ELISA DSL-10-7000). Для оценки инсулинорезистентности рассчитывался индекс НОМА-IR. При математической обработке данных использовали компьютерную программу статистического анализа STATISTICA (версия 6.0).

**Результаты исследования.** При анализе распределения частот аллелей полиморфного маркера rs11061971 гена *ADIPOR2* обнаружены статистически достоверные различия в частоте встречаемости аллеля Т при СД2 по сравнению со здоровыми лицами ( $\chi^2=5,97$ ;  $p=0,04$ ). Носительство аллеля А ассоциировано со снижением риска

развития СД2 (OR=0,75), в то время как носительство аллеля Т повышает риск развития СД2 (OR=1,29). При анализе ассоциации данного полиморфного маркера с показателями функциональной активности β-клеток также обнаружены достоверные различия. Наблюдались повышенные уровни базального С-пептида ( $p=0,045$ ) и стимулированного С-пептида при наличии генотипов АТ и ТТ по сравнению с генотипом АА ( $p=0,034$ ). Не было обнаружено статистически достоверных различий при анализе ассоциации данного полиморфного маркера со значениями индекса НОМА-IR ( $p=0,067$ ).

**Вывод.** Носительство аллеля Т полиморфного маркера rs11061971 гена *ADIPOR2* увеличивает риск развития СД2 в русской популяции.

\*\*\*

## ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ *CYP21* У ДЕТЕЙ В РАЗЛИЧНЫХ РЕГИОНАХ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Блох С.П., Карева М.А., Прокофьев С.А., Кунаева О.В., Коваленко Т.В., Таранушенко Т.Е., Алексеева А.Д., Баканов А.А., Чистоусова Г.В., Самойлова Ю.Т., Павина Н.Н., Сибилева Е.Н., Коваленко М.А.

ФГБУ «Эндокринологический научный центр» МЗ РФ, Москва

e-mail: i-marusya@mail.ru

**Цель исследования** — оценить частоту распределения мутаций гена *CYP21* у пациентов в различных регионах Российской Федерации.

**Материал и методы.** Была собрана коллекция образцов крови пациентов с установленным диагнозом врожденная дисфункция коры надпочечников, дефицитом 21-гидроксилазы из 9 регионов РФ: Новосибирская область (НО) ( $n=12$ ), Приморский край (ПримК) ( $n=18$ ), Кемеровская область (КК) ( $n=28$ ), Архангельская область (АО) ( $n=14$ ), Кемеровская область (КО) ( $n=22$ ), Алтайский край (АК) ( $n=18$ ), Удмуртская Республика (УР) ( $n=42$ ), Пермский край (ПермК) ( $n=23$ ), Томская область (ТО) ( $n=9$ ).

Образцы ДНК выделялись из высушенного пятна крови на фильтровальной бумаге. Анализ мутаций проводился методом аллель-специфической ПЦР с праймерами для 10 частых мутаций гена *CYP21*.

**Результаты исследования.** Мутации были распределены в регионах следующим образом (см. таблицу).

**Вывод.** Число аллелей, в которых не было найдено ни одной из 10 частых мутаций, колеблется в зависимости от региона, в КК и АК достигает соответственно 42,8 и 26,3%, что может быть обусловлено большей распространенностью редких мутаций в данных регионах, а также высокой частотой неклассической формы ВДКН. Самыми частыми мутациями во всех регионах оказались I2spl, I172N, E3del, что соответствует данным мировой литературы. В каждом регионе преобладающей является одна из этих трех мутаций. В некоторых регионах одна из частых мутаций не встречается ни у одного пациента (в ТО не выявлена мутация E3del, а в АК мутация I172N) или отмечается необычно высокая частота других мутаций: в НО выявлена наибольшая частота мутации V281L. Полученные результаты могут быть применимы для оптимизации мо-