

по сравнению с другими группами, имеющих повышенный уровень гликемии натощак на фоне снижения уровня С-пептида (6,5% пациентов).

Вывод. Функциональное состояние β -клеток поджелудочной железы изменялось в процессе лечения гемобластозов. Во время индукции ремиссии, а также в отдаленный период клинико-гематологической ремиссии развивалась как гипо-, так и гиперинсулинемия. В 3,5% случаев во время курсов химиолучевой терапии появлялась гипергликемия. В период ремиссии число больных с гипергликемией возросло до 6,5%. Больные лимфомами в период проведения противоопухолевой терапии и в период ремиссии должны рассматриваться как группа риска развития СД.

ПЕРИНАТАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ ОЖИРЕНИЯ У МАТЕРЕЙ

Зернова А.Ю., Коваленко Т.В., Куклина О.П.

Ижевская государственная медицинская академия

e-mail: lar.zernova@yandex.ru

Цель исследования — изучить особенности перинатальных исходов при метаболических осложнениях первичного ожирения у матерей.

Материал и методы. Проведен сравнительный анализ особенностей перинатального периода у женщин с первичным ожирением в зависимости от наличия патологии углеводного обмена. Группу наблюдения составили 20 пациенток с патологией углеводного обмена (НТГ, СД2, ГСД), развившейся на фоне ожирения. В группу сравнения включены 67 беременных без метаболических осложнений ожирения. Отмечены поздние сроки диагностики патологии углеводного обмена ($22,5 \pm 2,4$ нед гестации), несвоевременное назначение терапии, проведение ее не в полном объеме, что не позволило достичь оптимального гликемического контроля. Программа исследования включала общепринятые клинико-лабораторные показатели, гистологическое исследование плаценты, определение уровней гликемии, ионизированного кальция. Использовались традиционные методы вариационной статистики.

Результаты исследования. По анамнестическим сведениям, у $33,3 \pm 5,1\%$ женщин ожирение было сопряжено с проблемами репродуктивного здоровья (нарушение менструальной функции, бесплодие, преждевременные роды, перинатальные потери), частота которых при патологии углеводного обмена существенно нарастала ($50,0 \pm 11,5\%$; $p < 0,05$). Отмечена высокая частота акушерских осложнений, развитие которых коррелировало с наличием метаболических осложнений ($r = 0,4$; $p < 0,05$). Установлено, что у беременных с патологией углеводного обмена достоверно чаще регистрировались гестационный пиелонефрит ($30,0 \pm 10,5\%$), антенатальная гибель плода ($10,0 \pm 6,9\%$). Морфологическими признаками плацентарных изменений являлись увеличение веса и отек плаценты, признаки ее незрелости, острой и декомпенсированной хронической плацентарной недостаточности с тенденцией к более высокой частоте нарушений при патологии углеводного обмена (100%). Существенными перинатальными исходами у матерей с ожирением и нарушениями углеводного

обмена являются рождение детей в асфиксии, макросомия, морфофункциональная незрелость, раннее начало и пролонгированное течение неонатальной желтухи, патологическая убыль массы тела в периоде адаптации. Признаки постнатальной дезадаптации коррелировали с патологией углеводного обмена у матерей ($r = 0,3$; $p < 0,05$). Гипогликемия в раннем неонатальном периоде выявлена у $38,5 \pm 14,0\%$ новорожденных группы наблюдения (в группе сравнения $25,4 \pm 5,5\%$). Средний уровень гликемии на 5—7-е сутки был достоверно ниже у обсуждаемой категории новорожденных ($3,1 \pm 0,2$ ммоль/л, в группе сравнения — $3,6 \pm 0,1$ ммоль/л; $p < 0,05$). Проявлением метаболической дезадаптации в неонатальном периоде явилась ранняя гипокальциемия, частота которой в группе наблюдения соответствовала $61,5 \pm 14,0\%$, в группе сравнения — $52,7 \pm 5,9\%$.

Вывод. Проведенное исследование доказало неблагоприятное влияние метаболических осложнений ожирения на перинатальные исходы, что позволяет акцентировать внимание практических врачей на необходимости мониторинга и достижения максимальной компенсации показателей гликемии при ожирении у беременных.

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ DIDMOAD-СИНДРОМА

Зильберман А.И.¹, Гришина Д.П., Захарова Е.Ю.², Цыганкова П.Г.², Кураева Т.А.¹, Петеркова В.А.¹

¹ФГБУ «Эндокринологический научный центр» МЗ РФ, Москва;

²ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН

e-mail: s.dasha81@mail.ru

DIDMOAD-синдром — дегенеративное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, включающее сахарный диабет (СД), атрофию зрительных нервов (АЗН), несахарный диабет (НД) и сенсоневральную тугоухость (НСТ).

Цель исследования — изучение молекулярно-генетической основы и поиск гено-фенотипических корреляций у пациентов с DIDMOAD-синдромом.

Материал и методы. Обследованы 48 пациентов (21 мужчина и 27 женщин, средний возраст $15,6 \pm 2$ года) с предварительным диагнозом DIDMOAD-синдром из 43 семей. Прямое нерадиоактивное автоматическое секвенирование гена Вольфрамина *Wfs1* проведено у 36 пациентов.

Результаты исследования. Пациенты были распределены на три группы в зависимости от количества составляющих синдрома на момент обследования: 1-я группа — СД+АЗН+НД+НСТ — 14 (38,8%), 2-я группа — СД+НД+АЗН, СД+АЗН+НСТ — 8 (22,2%), 3-я группа — СД+АЗН, СД+НД, СД+НСТ — 13 (36,1%) и 1 пациент — 6 лет, имеющий только СД, сибс пробанда из 1-й группы. Мутации в гене *Wfs1* выявлены у 17 (в 47,2% — 8 женщин и 9 мужчин) из 14 семей (в 3 семьях по 2 больных сибс): в 1-й группе — в 100%, во 2-й группе — в 25%, в 3-й группе — не выявлено. Большинство мутаций у 15 (85%) пациентов — в 8 экзоне, у 2 (15%) — в 3 и 4, 5 и 7 экзонах гена. Обнаружено 8 (50%) новых мутаций у 9 пациентов. По типу мутаций: 8 (50%) миссенс, 2 (12,5%)

нонсенс, 6 (37,5%) делеций. По состоянию мутаций: 10 (59%) находятся в гомозиготном, 7 (41%) — в компаундно-гетерозиготном. Большинство мутаций находятся в трансмембранном регионе и С-терминальном домене белка Вольфрамина. Следующим этапом пациенты, имеющие мутацию в гене *Wfs1*, были разделены на две группы в зависимости от тяжести выявленной мутации (тяжесть мутации определялась типом, состоянием и местом расположения): 1-я группа — мутации с частичной потерей функции белка, 2-я группа — мутации с полной потерей функции белка. Анализ возникновения составляющих синдрома в зависимости от тяжести мутаций показал, что в 1-й группе возраст пациентов, возраст манифестации заболевания, возраст диагностики СД, АЗН и НСТ не имел значимых различий от такового во 2-й группе, однако возраст появления НД, поражений МВС и ЦНС во 2-й группе приходился на более ранние годы по сравнению с 1-й группой — на 7, 8 и 10 лет. Частота поражений МВС до 20 лет достоверно выше во 2-й группе — 5 (43%) человек, чем в 1-й группе — 3 (25%), ($p < 0,05$).

Вывод. Выявлен и охарактеризован спектр мутаций в гене *Wfs1* в российской популяции. Выявлено 8 (50%) новых мутаций. Установлено, что при полной форме заболевания мутации в гене *Wfs1* встречаются в 100%, при 3 составляющих в 25%, а отсутствие мутаций в гене *Wfs1* в 3-й группе может говорить о другой этиологии заболевания. Установлены гено-фенотипические корреляции относительно тяжести мутации и более раннего возраста диагностики НД, поражений МВС, ЦНС.

ДИАГНОСТИКА РАННИХ ПРОЯВЛЕНИЙ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО СИНДРОМА У ДЕВУШЕК С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ

Золотарева Н.В., Кудинов В.И., Чесникова А.И.,
Ничитенко М.С., Кучеренко О.Б., Корсун Н.А.

ГОУ ВПО «Ростовский государственный медицинский
университет»

e-mail: maryhome@mail.ru

Цель исследования — изучение распространенности метаболического синдрома (МС) у молодых лиц женского пола в возрасте 18—25 лет, изучение особенностей формирования начальных проявлений МС у девушек с наследственной предрасположенностью.

Материал и методы. На 1-м этапе проведен скрининг 804 девушек в возрасте 18—25 лет. Анализировались антропометрические данные, процент содержания общего жира в организме (ОЖ) прибором OMRON BF 306, АД, наследственная предрасположенность к МС. На 2-м этапе выделены две группы девушек, имеющих наследственную предрасположенность к МС и повышенное содержание ОЖ: 1-я группа — 16 девушек с ИМТ 18,5—24,9 кг/м², 2-я группа — 14 девушек с ИМТ 25,0—29,9 кг/м². В обеих группах были исследованы: липидный спектр крови — общий холестерин (ОХ), липопротеиды низкой плотности (ЛПНП), липопротеиды высокой плотности (ЛПВП), триглицериды (ТГ), тест толерантности к глюкозе (ТТГ), С-пептид, иммунореактивный инсулин (ИРИ), индекс

НОМА (ИР НОМА), объем висцерального жира (ВЖ) по данным компьютерной томографии (КТ) абдоминально-висцеральной области. Для контроля обследованы 13 здоровых девушек с нормальным ИМТ и без наследственной отягощенности по МС.

Результаты исследования. Повышенная масса тела (ИМТ >25 кг/м²) выявлена у 11,7% лиц, из которых избыточная масса тела — у 83%. При этом в 64% случаев была диагностирована абдоминальная форма ожирения с ОТ ≥80 см. Из числа лиц с ИМТ >25,0 кг/м² имели наследственную предрасположенность к МС 61,7% обследованных девушек. АД ≥130/85 мм рт.ст. было выявлено у 2,2% девушек. Из них в 22,4% случаев ИМТ оказался нормальным, но у 54,8% выявлялось повышенное содержание ОЖ. У лиц с избыточной массой тела и ожирением АГ выявлялась значительно чаще (77,6%). Оказалось, что если лица с ИМТ >25 кг/м² составляли только 11,7%, то повышенное содержание ОЖ выявлено уже у 41% девушек. Среди лиц с нормальным ИМТ, но повышенным содержанием ОЖ, наследственную отягощенность по МС имели 68,7%. Разобраться в причинах выявления большего числа лиц с повышенным ОЖ, в том числе при нормальном ИМТ, помогли результаты КТ в 1-й и 2-й группах. Выявлено существенное увеличение объема ВЖ (1-я группа — 719,6±70,8 см³, 2-я группа — 1170,4±100,1 см³) по сравнению с контролем (270,8±62,4 см³; $p < 0,001$). Объем ВЖ во 2-й группе достоверно был выше показателя 1-й группы ($p < 0,01$). Значимо в обеих группах были повышены ОХ и ЛПНП. Гиперлипидемия тип Iа выявлена у 62,5% лиц 1-й группы и у 42,9% лиц 2-й группы, а тип Iб выявлен у 35,7% лиц 2-й группы. Параметры углеводного обмена, уровень С-пептида, ИРИ и ИР НОМА значимых отклонений от контроля не имели.

Вывод. Одним из ранних проявлений МС у девушек в возрасте 18—25 лет, имеющих наследственную отягощенность, может служить повышенное содержание ВЖ, выявляемое с помощью КТ абдоминальной области. Ранним диагностическим критерием МС у этой категории лиц может быть повышенное процентное содержание ОЖ в организме в сочетании с изменениями в липидном спектре крови.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СИНДРОМА ДИАБЕТИЧЕСКОЙ СТОПЫ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2-ГО ТИПА В УЗБЕКИСТАНЕ

Ибрагимов Н.Ш., Камалов Т.Т., Шокиров Х.Ш.,
Кокарева Л., Платонова О.Ю.

Республиканский специализированный научно-практический
медицинский центр эндокринологии Минздрава Республики
Узбекистан, Ташкент

e-mail: i.nilufar@mail.ru

Цель исследования — изучить частоту встречаемости синдрома диабетической стопы (СДС) у больных СД 2-го типа (СД2) в Узбекистане.

Материал и методы. В рамках проекта WDF «Профилактика ампутаций нижних конечностей у больных СД в Узбекистане» в трех пилотных регионах (Андижанской, Ташкентской, Кашкадарьинской областях) проведен