

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 IIa выявлена у 62,5% лиц 1-й группы и у 42,9% лиц 2-й группы, а тип IIb 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