

ХАРАКТЕРИСТИКА ЧАСТОТЫ ВСТРЕЧАЕМОСТИ ПОЛИМОРФНЫХ АЛЛЕЛЕЙ *HLA-DQ* ГЕНОВ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1-ГО ТИПА СЛАВЯНСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ, ПРОЖИВАЮЩИХ В КРАСНОДАРСКОМ КРАЕ

Кондратьева Е.И.¹, Тарасенко Н.В.², Черняк И.Ю.³, Глиф А.И.¹, Головенко И.М.³, Штода И.И.³

¹ГОУ ВПО «Кубанский государственный медицинский университет» МЗ РФ; ²НИИ медицинской генетики СО РАМН, Томск; ³Детская краевая клиническая больница, Краснодар

e-mail: asena-86@mail.ru

Цель исследования — изучить частоту встречаемости полиморфных аллелей генов *HLA-DQA1* и *HLA-DQB1* у больных (дети и подростки) сахарным диабетом 1-го типа (СД1) славянской популяции, проживающих в Краснодарском крае.

Материал и методы. Обследованы 110 детей и подростков с СД1 и 34 здоровых sibса. Выделение ДНК проводилось по стандартной неэнзиматической методике из лимфоцитов периферической крови. Определение аллелей генов *HLA-DQA1* (8 специфичностей) и *HLA-DQB1* (12) проводили с помощью наборов ДНК-Технология (Москва). Анализ полиморфных вариантов специфических участков генома проводили методом ПЦР и ПДРФ анализа.

Результаты исследования. Полученные данные были проанализированы, с точки зрения «классических», для европейских популяций, предрасполагающих и предохраняющих полиморфных аллелей в отношении СД1 для генов *HLA-DQA1* (*0301, *0501, *0102, *0103, *0201) и *HLA-DQB1* (*0201, *0302, *0304, *0401, *0301, *0602). У детей и подростков с СД1 славянской популяции, проживающих в Краснодарском крае, выявлено следующее соотношение диабетогенных аллелей: наличие 4 предрасполагающих аллелей генов *HLA-DQA1* и *HLA-DQB1* наблюдалось у 39% больных СД1, от 2 до 3 аллелей наблюдалось у 42% соответственно, 1 и менее аллеля регистрировалось у 19% пациентов. У здоровых sibсов наблюдалось следующее соотношение предрасполагающих аллелей: 4 — 6%, 2—3 — 50%, 1 и менее аллеля — 44%. Наиболее распространенный гаплотип, включающий 4 предрасполагающих аллеля и встречающийся в 72% случаев. Гаплотип *DQA1*0301-DQB1*0201* отмечался у 43% больных, гаплотип *DQA1*0501-DQB1*0201* наблюдался у 51%. Частота аллеля *DQB1*0304*, показавшего ассоциацию с заболеванием у русских больных СД1 вологодской популяции, не отличалась в группах детей и подростков с СД1 и здоровых sibсов (4,6 и 4,4% соответственно). Предохраняющие полиморфные аллели отмечались у 41% больных СД1, из них в 8% случаев наблюдалось сочетание аллелей *DQA1*0102* и *DQB1*0602*. У 74% здоровых sibсов были выявлены предохраняющие аллели, из них у 18% наблюдался гаплотип *DQA1*0102-DQB1*0602*.

Вывод. Для больных СД1 детей и подростков славянской популяции, проживающих в Краснодарском крае, характерно наличие «классических» для европейской популяций предрасполагающих и предохраняющих полиморфных аллелей в отношении СД1 генов *HLA-DQA1* (*0301, *0501, *0102, *0103, *0201) и *HLA-DQB1* (*0201,

*0302, *0401, *0301, *0602). Выявление специфических маркеров, ассоциированных с СД1, требует проведения дальнейших исследований.

МЕНСТРУАЛЬНАЯ ФУНКЦИЯ И РАЗМЕРЫ МАТКИ У ДЕВОЧЕК-ПОДРОСТКОВ С ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИЕЙ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ

Копылова И.В.¹, Карева М.А.¹, Глыбина Т.М.², Петеркова В.А.¹

¹ОГБУ «Эндокринологический научный центр» МЗ РФ; ²ДГКБ №3, Москва

e-mail: Ira_roma@mail.ru

Актуальность. Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) — группа аутосомно-рецессивных заболеваний, являющихся результатом дефицита одного из ферментов стероидогенеза, участвующих в синтезе кортизола в коре надпочечников. Избыточная секреция надпочечниковых андрогенов в период внутриутробного развития приводит к вирилизации наружных гениталий у плодов с кариотипом 46XX при правильно развитых внутренних половых органах. При неправильно подобранной и нерегулярной гормонотерапии у девочек с классическими формами заболевания развивается преждевременное половое развитие по гетеросексуальному типу, результатом которого является низкий конечный рост, гирсутизм и социальная дезадаптация. По данным литературы, у пациенток с ВДКН отмечается снижение фертильности (A. Bachelot и соавт., Франция, 2007). Помимо сложно контролируемой гиперандрогении в период полового созревания, патогенез снижения фертильности до сих пор до конца не изучен.

Цель исследования — оценить менструальную функцию и размеры матки у девочек-подростков с врожденной дисфункцией коры надпочечников.

Материал и методы. В исследовании приняли участие 29 девочек пубертатного возраста с показателем костного возраста более 13 лет, регулярно обследующиеся в детском отделении ФГБУ ЭНЦ с диагнозом врожденная дисфункция коры надпочечников. Клиническое обследование и коррекция заместительной терапии глюко- и минералокортикоидными препаратами проводились 1 раз в 6—12 мес. Оценка размеров матки и яичников проводилась с помощью ультразвукового исследования. Объем матки был рассчитан по формуле $A \times B \times C \times 0,5233$, где А — длина, В — ширина, С — переднезадний размер матки. Костный возраст определялся с помощью атласа «Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist», W. Greulich, S. Pyle, Stanford University Press, Stanford, Калифорния.

Результаты исследования. Были обследованы 29 пациенток пубертатного возраста с вирильной (17 девочек) и сольтеряющей (12) формами ВДКН. Медиана возраста обследуемых составила 15,9 года (12,3—18,3). Конечный рост пациенток с закрытыми зонами роста составил $154,5 \pm 5,7$ см (10—25 перцентиль). Медиана костного возраста — 16,0 лет (13—18). Исследуемую группу составили девочки со сроком наблюдения после менархе более 1 года (24) и девочки без менархе с костным возрастом более 16 лет (5). Средний возраст менархе у менструирующих пациенток составил 13,4 года (10—16,5), что незначительно