

Aim of this study is to investigate the quality of life of patients with diabetes and the factors affecting it.

Material and methods. The questionnaire used consists of two parts. The first concerns demographic questions for the patient and the condition of diabetes mellitus and the second questionnaire on diabetes-related quality of life ADDQoL 19. The study included 140 patients and was conducted from October to March 2015 the hospital Carl Thiem Klinikum of Cottbus, Germany. The statistical analysis will be done with statistical software «Statistical Package for the Social Science (SPSS) for Windows» and level of statistical significance was set to $p=0.05$.

Results. Statistical significant difference showed in the present quality of life (Overview I) by gender of patients with $p=0.011$. Based on the presence of complications of the disease there is a statistical significant difference in the average of responses for the 19 areas of life (AWI: Average Weight Impact) with $p=0.033$. The diabetes school also shows statistical significant difference in the AWI with $p=0.018$. Furthermore based on the type of diabetes and the treatment showed a statistical significant difference in quality of life (Overview I) for type 2 by treating with pills (Overview I: 1.117) than insulin treatment (Overview I: 0.471) with $p=0.008$.

Conclusions. Educating patients appears to improve the quality of life of patients and the adoption of the Diabetes school should be followed by other countries. An important factor affecting the quality of life is the treatment followed and especially positive effect shows the use of treatment with pills which also support our results.

KEYWORDS

Quality of life, Diabetes, ADDQoL19, Health Related Quality of Life.

КАЧЕСТВО ЖИЗНИ БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ

D. Tsitlakidis, P. Sarafis

Йенский университет имени Фридриха Шиллера, г. Йена, Германия

Введение. Качество жизни пациентов очень важно, и медицина всегда придает большое значение любому нововведению, способствующему улучшению качества жизни пациентов. Сахарный диабет — болезнь современного общества, является хроническим метаболическим заболеванием, которое влияет на уровень здоровья и качество жизни.

Цель данного исследования — изучение качества жизни пациентов с сахарным диабетом и факторов, оказывающих на него влияние.

Материал и методы. Опросник для пациентов состоит из двух частей. Первая из них касается демографических вопросов и стадии сахарного диабета.

Второй опросник по качеству жизни пациентов с диабетом ADDQoL 19. Включены 140 пациентов, исследование проводилось в период с октября по март 2015 г. в госпитале Carl Thiem Klinikum of Cottbus, Германия. Статистический анализ проведен с помощью статистического программного обеспечения «Статистический пакет для социальных наук (SPSS) для Windows», уровень статистической значимости был установлен на $p=0,05$.

Результаты. Выявилось статистически значимое различие качества жизни в зависимости от пола (Обзор I) ($p=0,011$). В зависимости от наличия осложнений заболе-

вания существует статистически значимое влияние на 19 областей жизни (AWI: Средний вес воздействия) при $p=0,033$.

Прохождение школы диабета также оказывает статистически значимое влияние, AWI с $p=0,018$. Кроме того, качество жизни статистически значимо отличается у пациентов с сахарным диабетом в зависимости от его типа и получаемого лечения (Обзор I): результаты у получающих таблетированные сахароснижающие средства пациентов с сахарным диабетом 2-го типа достоверно отличаются (Обзор I: 1,117) от получающих инсулинотерапию (Обзор I: 0,471) при $p=0,008$.

Выводы. Таким образом, обучение пациентов приводит к улучшению качества жизни, и организация школ диабета должна быть осуществлена в других странах. Важным фактором, влияющим на качество жизни является лечение и особенно положительный эффект оказывает лечение таблетированными препаратами, что подтверждают наши результаты.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА

Качество жизни, диабет, ADDQoL19, качество жизни.

★ ★ ★

doi: 10.14341/probl201662510-11

GENETIC MARKERS OF TYPE 2 DIABETES IN RUSSIAN POPULATION

K.A. Vakhromeeva¹, L.A. Suplotova¹, V.V. Nosikov²

¹Tyumen State Medical University, Tyumen, Russian Federation

²N.M. Emanuel Institute of Biochemical Physics, Moscow, Russian Federation

Introduction. Genetic susceptibility to Type 2 Diabetes (T2D) with a complex mode of inheritance is explained by the presence of multiple gene, each conferring a small moderate contribution the overall risk, as well as by alternative combinations of genes. Due to the success of Genome—Wide Association Study there has been rapid increase in the availability of genetic data for T2D. This allows the collection of large sets of genetic polymorphic loci, which could be key in the understanding of the genetic basis of T2D.

The aim of this study was to determine alleles and allelic combinations that are associated with T2D phenotype.

Material and methods. We assessed the associations of 96 single nucleotide polymorphisms (SNPs) linked with T2D different pathway components and carbohydrate metabolism abnormalities in 96 Russian patients and 96 normoglycemic controls using Illumina Golden Gate Genotyping Assay (low density DNA chip with 96 SNPs). T2D was defined according to the World Health Organization criteria, 1999. Data were analyzed with the free online statistical program named “Calculator for confidence intervals of odds ratio” (www.gen-exp.ru/calculator_or.php) and APSampler software (<https://code.google.com/p/apsampler>) for multi-locus association analysis.

Results. On the first stage of the study we detected ten SNPs that can be independently contributing to T2D risk in the Russian cohort, they are rs8050136 ($p=0.05$) and rs11642841 ($p=0.04$) in FTO gene, rs2943641 ($p=0.02$) and rs2943634 ($p=0.03$) in IRS1 gene, rs571312 in MC4R gene, rs1470579 ($p=0.04$) in IGF2BP2 gene, rs163184 ($p=0.03$) in KCNQ1 gene, rs11924032 ($p=0.04$) in SLC2A2 gene, rs11634397

($p=0.03$) in ZFAND6 gene, rs7172432 ($p=0.04$) in C2CD4A gene. On the second stage we found a biallelic combination of A allele rs8050136 in FTO gene and A allele rs7172432 in C2CD4R gene that was associated with T2D risk. Remarkable, the combined effect (association) of rs8050136 and rs7172432 was stronger (OR=1,97; $p=0.006$) than that of each SNP alone.

Conclusion. The biallelic combination of A allele rs8050136 in FTO gene and A allele rs7172432 in C2CD4R gene can be used as a genetic marker of T2D.

KEYWORDS

Genetic markers; type 2 Diabetes; russian population.

ПОЛИМОРФНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ САХАРНОГО ДИАБЕТА 2-ГО ТИПА В РУССКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

К.А. Вахромеева¹, Л.А. Суплотова¹, В.В. Носиков²

¹ФГБОУ ВПО «Тюменский государственный медицинский университет», Тюмень, Российская Федерация

²ФГБУН Институт биохимической физики им. Н.М. Эмануэля РАН, Москва, Российская Федерация

Актуальность. В настоящее время сахарный диабет 2-го типа (СД2) определяется как полигенное заболевание, развитие которого обусловлено совместным действием многих генов и их комбинаций. В ходе многочисленных исследований генетических основ СД2 во многих популяциях мира установлены несколько десятков рисковых локусов генов, что является важным этапом к более глубокому пониманию механизмов возникновения СД2.

Цель — изучить ассоциации полиморфных генетических маркеров и их комбинаций с сахарным диабетом 2-го типа в русской популяции Тюменской области.

Материал и методы. В исследование включены 192 неродственных испытуемых, из которых 96 участников имели СД2, а 96 здоровых индивидов составляли группу контроля. Постановку клинического диагноза СД2 проводили согласно критериям ВОЗ (1999). Генотипирование полиморфных маркеров выполнено по протоколу Bead Chip Golden Gate с использованием синтезированного ДНК-биочипа («IlluminaInc», США), содержащего 96 однонуклеотидных полиморфизмов, ассоциированных в СД2, нарушениями углеводного и липидного обмена, артериальной гипертензией в европейских и азиатских популяциях. Статистический анализ данных проводился с помощью online программы «Калькулятор для расчета статистики в исследованиях «случай—контроль» (http://gen-exp.ru/calculator_or.php) и оригинального программного обеспечения APSampler (<http://code.google.com/p/apsampler/>), использующее метод Монте-Карло марковскими цепями и байесовскую непараметрическую статистику.

Результаты. На первом этапе исследования установлены ассоциации с развитием СД2 полиморфных маркеров rs8050136 ($p=0,05$) и rs11642841 ($p=0,04$) гена *FTO*, rs571312 ($p=0,002$) гена *MC4R*, rs1470579 ($p=0,04$) гена *IGF2BP2*, rs2943641 ($p=0,03$) и rs2943634 ($p=0,03$) гена *IRS1*, rs163184 ($p=0,03$) гена *KCNQ1*, rs11924032 ($p=0,04$) гена *SLC2A2*, rs11634397 ($p=0,03$) гена *ZFAND6*, rs7172432 ($p=0,04$) гена *C2CD4A*. На втором этапе в ходе комплексного анализа кумулятивного эффекта носительства комбинаций двух и более рисковых генетических маркеров, выявлена ассоциация с СД2 комбинации аллеля А маркера rs11642841 гена *FTO* и аллеля А маркера rs7172432 гена *C2CD4A*. При этом выявленная комбинация аллелей ха-

рактеризуется большей значимостью ассоциации (OR=1,97; $p=0,006$), чем входящие в сочетание аллели по одиночке (критерий минимального множества аллелей).

Выводы. Комбинацию аллеля А полиморфного маркера rs8050136 гена *FTO* и аллеля А полиморфного маркера rs7172432 гена *C2CD4A* можно отнести к дополнительным значимым маркерам генетического риска СД2 в русской популяции Тюменской области.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА

Генетические маркеры; сахарный диабет 2-го типа; русская популяция.

★ ★ ★

doi: 10.14341/probl201662511-12

AN ANALYSIS OF THE ASSOCIATION BETWEEN A POLYMORPHISM RS5219 OF KCNJ11 AND GFR IN CKD DEVELOPMENT IN PATIENTS WITH TYPE 2 DIABETES IN RUSSIAN POPULATION

A.V. Zheleznyakova¹, O.K. Vikulova¹, S.A. Saveleva¹, V.V. Nosikov², M.V. Shestakova¹

¹Endocrinology Research Centre, Moscow, Russian Federation

²State Research Institute of Genetics and Selection of Industrial Microorganisms, Moscow, Russian Federation

Background. Chronic kidney disease is one of the most serious diabetic complications, which end-stage leads to a dramatic decline of renal function and needs for renal replacement therapy. Due to the progressive nature of CKD and the limited efficacy of treatment for advanced stages the prediction of risks and diagnostics on preclinical stage are of great importance. All of the above determines the high relevance of search for genetic markers predict the chronic kidney disease (CKD) development.

The aim of our study was to investigate association between polymorphic marker (PM) of gene involved in insulin secretion with development of CKD in type 2 diabetic (T2D) patients. Polymorphism of KCNJ11 gene is associated with different phenotypes of glycemic disorders: neonatal diabetes, hyperinsulinemia, reduced insulin secretion and increased risk of type 2 diabetes. This gene coding Kir6.2 subunit of ATP-dependent potassium channels. The pathogenesis of it's involvement in renal damage development referred to the fact that this type of potassium channels found not only in the beta-cells, but also in smooth muscle cells of blood vessels, and therefore might have an effect on risk of vascular complications, including CKD.

Material and methods. We enrolled 444 T2D patients. PM rs5219 in *KCNJ11* gene was analysed among patients divided in 2 groups: with and without CKD ($n=123/321$) based on glomerular filtration rate (GFR) $<$ and ≥ 60 ml/min/1,73 m² calculated by MDRD formula. PM studied using PCR. Differences in alleles/genotypes frequencies were assessed by χ^2 and odds ratio (OR) were calculated. The study was approved by local ethical committee; informed concern was obtained from all the patients.

Results. We studied the main clinical parameters: age, HbA1c, serum levels of cholesterol and triglycerides, BP between the groups. We observed significant differences in alleles/genotypes distribution of rs5219 in *KCNJ11* gene between groups with and without CKD: the prevalence of allele C and genotype CC in patients without CKD: OR=0.53, 95%CI: 0,40—0,72 and OR=0.46, 95% CI: 0.27—0.79, respectively;