

висимых ферментов и уменьшением синтетического потенциала внутриклеточного метаболизма и пролиферативных возможностей клеток печени, снижением в них продукции АТФ за счет ингибирования реакций цикла Кребса и гликолиза, а также снижением уровня защиты клеток печени от процессов перекисного окисления липидов.

## Литература

1. Булыгин В.Г. Параметры метаболизма в лимфоцитах детей и взрослых, больных хроническим вирусным гепатитом В / В.Г. Булыгин, Е.П. Тихонова, Н.А. Аксенова, Г.В. Булыгин // Сибирское медицинское обозрение. – 2010. – № 2. – С. 33–36.
2. Bulygin V.G. Metabolic parameters in lymphocytes of children and adults with chronic viral hepatitis B / V.G. Bulygin, E.P. Tikhonova, N.A. Akseanova, G.V. Bulygin // Siberian medical review. – 2010. – N2. – P. 33–36.
3. Булыгин Г.В. Метаболические основы регуляции иммунного ответа / Г.В. Булыгин, Н.И. Камзалакова, А.В. Андрейчиков. – Новосибирск, СО РАМН. – 1999. – 346 с.
4. Bulygin G.V. Metabolic bases of regulation of the immune response / G.V. Bulygin, N.I. Kamzalakova, A.V. Andreychikov. – Novosibirsk, SB RAMS. – 1999. – 346 p.
5. Гулякова В.К. Вирусный гепатит В у детей: клинико-эпидемиологические и социальные аспекты / В.К. Гулякова // Российский педиатрический журнал. – 2005. – №3. – С. 21–26.
6. Gunyakova V.K. Viral hepatitis B in children: clinical and epidemiological and social aspects / V.K. Gunyakova // Russian Journal of Pediatrics. – 2005. – N3. – P. 21–26.
7. Реброва О.Ю. Статистический анализ медицинских данных: Применение пакета прикладных программ Statistica / О.Ю. Реброва. – М.: МедиаСфера, 2002. – 312 с.
8. Rebrova O.U. Statistical analysis of medical data: Application software package Statistica / O.U. Rebrova. – Moscow: Mediasphere, 2002. – 312 p.
9. Савченко А.А. Высококчувствительное определение активности дегидрогеназ в лимфоцитах периферической крови человека биolumинесцентным методом / А.А. Савченко, Л.Н. Сунцова // Лабораторное дело. – 1989. – № 11. – С. 23–25.
10. Savchenko A.A. Highly sensitive determination of dehydrogenase activity in human peripheral blood lymphocytes by bioluminescent / A.A. Savchenko, L.N. Suntsova // Laboratory work. – 1989. – N11. – P. 23–25.
11. Серов В.В. Морфологические критерии оценки этиологии, степени активности и стадии процесса при вирусных хронических гепатитах В и С / В.В. Серов, Л.О. Севергина // Архив патологии. – 1996. – №4. – С. 61–64.
12. Serov V.V. Morphological criteria for assessing the etiology, and the degree of activity of the process in viral chronic hepatitis B and C / V.V. Serov, L.O. Severgina // Archives of Pathology. – 1996. – N4. – P. 61–64.
13. Соловьева И.А. Состояние иммунного статуса у детей с хроническими вирусными гепатитами В и С / И.А. Соловьева, А.А. Савченко, Г.П. Мартынова // Тихоокеанский медицинский журнал. – 2010. – №1. – С. 55–57.
14. Solovyova I.A. Of the immune status in children with chronic viral hepatitis B and C / I.A. Solovieva, A.A. Savchenko, G.P. Martynova // Pacific Medical Journal. – 2010. – N1. – P. 55–57.
15. Тихонова Е.П. Метаболические основы иммунореактивности при парентеральных гепатитах В и С / Е.П. Тихонова, Г.В. Булыгин. – Новосибирск: Наука, 2003. – 148 с.
16. Tikhonova E.P. Metabolic basis of immunoreactivity with parenteral hepatitis B and C / E.P. Tikhonova, G.V. Bulygin. – Novosibirsk: Nauka, 2003. – 148 p.
17. Шахгильдян И.В. Хронические вирусные гепатиты в Российской Федерации / И.В. Шахгильдян, А.А. Ясинский, М.И. Михайлов [и др.] // Клинико-эпидемиологические и этно-экологические проблемы заболеваний органов пищеварения: мат-лы 8-й Восточно-Сибирской гастроэнтерологич. конф. с междунар. участием и Красноярской краевой гастроэнтерологич. конф., 17–18 апреля 2008 г. – Красноярск, 2008. – С. 246–253.
18. Shakhgildyan I.V. Chronic viral hepatitis in the Russian Federation / I.V. Shakhgildyan, A.A. Jasinski, M.I. Mikhailov et al. // Clinical and epidemiological and ethno-ecological problems of digestive diseases: Materials eighth East Siberian gastroenterology conference with international participation and the Krasnoyarsk regional gastroenterology conference., 17–18 April 2008 – Krasnoyarsk, 2008. – P. 246–253.
19. Шаханова И.Л. Экономические потери от инфекционной заболеваемости в России: величины и тенденции / И.Л. Шаханова, Л.А. Осипова // Эпидемиология и инфекционные болезни. – 2005. – №4. – С. 14–25.
20. Shahanina I.L. Economic costs of infectious disease in Russia: the magnitude and trend / I.L. Shahanina., L.A. Osipova // Epidemiology and Infectious Diseases. – 2005. – N4. – P. 14–25.
21. Folch J. A simple method for the isolation and purification of total lipids from animal tissues / J. Folch, M. Lees, G. Sloane-Stanley // J. Biol. Chem. – 1957. – Vol. 226, N1. – P. 497–509.

Н.В.Тарасова, В.Г. Галонский

## РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ И ИНТЕНСИВНОСТЬ КАРИЕСА ЗУБОВ У ДЕТЕЙ-ИНВАЛИДОВ С РАЗЛИЧНОЙ СТЕПЕНЬЮ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

УДК 616.314–002–036.22:  
616.89–008.454–053.2

Статья посвящена анализу распространенности и интенсивности кариеса зубов у детей и подростков с различной степенью умственной отсталости, обоснованию необходимости разработки персонализированной программы профилактики и лечения стоматологических заболеваний у данной категории больных. В ходе исследования распространенность кариеса зубов у обследованного контингента определена как высокая. С увеличением степени тяжести умственной отсталости возрастало количество детей, имеющих кариес зубов.

**Ключевые слова:** умственно отсталые дети, дети-инвалиды, распространенность, интенсивность кариеса зубов.

This article analyzes the prevalence and intensity of dental caries in children and adolescents with varying degrees of mental retardation, the justification of the need for personalized prevention and treatment of dental disease in these patients. In the study, the prevalence of dental caries in the surveyed contingent defined as high. With increasing of severity of mental retardation increased the number of children with dental caries.

**Keywords:** mentally retarded children, children with disabilities, the prevalence, intensity of dental caries.

**ТАРАСОВА Наталья Валентиновна** – к.м.н., доцент ГБОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» МЗ РФ, tarasovastom1@mail.ru; **ГАЛОНСКИЙ Владислав Геннадьевич** – д.м.н., доцент Красноярского ГМУ, вед. н.с. НИИ медицинских проблем Севера СО РАМН, gvg73@bk.ru.

Приоритетом государственной политики Российской Федерации является сохранение и укрепление здоровья населения. Совершенствование оказания стоматологической помощи детскому населению страны и поддержание ее на современном уровне являются важной и актуальной проблемой, стоящей перед практическим здравоохранением [10]. Изучение стоматологической заболеваемости населения представ-

ляет важный этап решения данной проблемы. Кариес зубов, по данным ВОЗ, является широко распространенной патологией твердых тканей зубов [9]. Ситуационный анализ распространенности и интенсивности кариеса зубов показал, что уже в возрасте одного года у 15% детей обнаруживаются пораженные кариесом временные зубы, к 3 годам распространенность патологии достигает 46%, а к 6 годам

кариес временных зубов диагностируется у 96% обследуемых детей [2, 6].

В 1998 г. под руководством профессора Э.М. Кузьминой проведено эпидемиологическое стоматологическое обследование населения в 46 регионах России с использованием единых критериев по методике ВОЗ. Результаты исследования показали, что распространенность кариеса зубов во временном прикусе в среднем по стране составила 73%, в Красноярском крае – 90,5, а в краевом центре – 92,0%. Распространенность кариеса постоянных зубов у детей в возрасте 12 лет в России составила 78%, в Красноярском крае – 76,5, в г. Красноярске – 78%. У подростков 15 лет кариозная болезнь наблюдалась в 88%, в среднем по краю – в 86,5, а в краевом центре – в 92,7% случаев [7]. Аналогичное повторное обследование населения России проводилось в 2008 г., где выявлено, что заболеваемость кариесом зубов у детей и подростков Красноярского края снизилась, у детей дошкольного возраста на 10,5 (распространенность патологии составила 80%), в возрастных группах 12 и 15 лет – соответственно на 4,5% в каждой [8].

Динамика заболеваемости у детского населения России за 10-летний период, по данным эпидемиологических обследований (1998, 2008), продемонстрировала стабильность средних показателей интенсивности кариеса временных зубов у 6-летних детей – 4,78. При этом наблюдалось перераспределение компонентов в структуре индекса кп: на 15% снизилось количество кариозных зубов, на 22% увеличилось число пломбированных зубов, в 2,5 раза стало выше количество удаленных временных зубов. Средние показатели индекса КПУ у 12- и 15-летних снизились соответственно на 13,7 и 12,8%, при этом уровень интенсивности кариеса зубов у 12-летних детей в 2008 г. оценивался, в соответствии с градацией ВОЗ, как низкий. В обеих возрастных группах на 28% уменьшилось значение компонента «К» (кариозные зубы), увеличилось количество пломбированных зубов, а количество удаленных зубов стало в 2–3 раза меньше, чем в 1998 г. [8, 10].

Проблема изучения распространенности и интенсивности кариеса зубов на сегодняшний день не утратила своей актуальности и требует дальнейшего изучения. В современной отечественной и зарубежной литературе насчитывается большое число работ,

посвященных эпидемиологии кариеса зубов у детей и подростков [2, 6–9 и др.], вместе с тем эти исследования проводились у детей с нормальным развитием интеллекта и имеются лишь единичные научные публикации о персонифицированном состоянии твердых тканей зубов у детей и подростков с нарушением развития интеллектуальной сферы [1, 3–5]. При изучении данных показателей у обследованных детей с интеллектуальным дефицитом не принималась во внимание степень умственной отсталости. В Красноярском крае на сегодняшний день не проведен анализ стоматологической заболеваемости детей-инвалидов с различной степенью умственной отсталости.

**Цель работы** – изучение распространенности и интенсивности кариеса зубов у умственно отсталых детей и подростков на территории Красноярского края с учетом тяжести нарушения развития интеллекта.

**Материалы и методы.** Стоматологическое обследование детей-инвалидов с различной степенью умственной отсталости проводили в коррекционной школе VIII типа №6 и специализированных домах-интернатах №3, №4 г. Красноярска. Обследованный контингент составил 398 чел., степень умственной отсталости определена врачом-психиатром согласно МКБ-10 десятого пересмотра, Класс V. «Психические расстройства и расстройства поведения», данные психиатрического диагноза скопированы из историй болезни (развития) детей. Все дети в зависимости от психиатрического диагноза были разделены на четыре группы (табл. 1): 1-я – умственная отсталость легкая (F-70), 2-я – умеренная (F-71), 3-я – тяжелая (F-72) и 4-я – глубокая (F-73).

Согласно рекомендациям ВОЗ (1963) для изучения стоматологического статуса обследованные были разделены на возрастные группы: 6, 12 и 15 лет (табл. 2).

Обследование проводили в стоматологических кабинетах детских учреждений с использованием стандартного набора стоматологического инструментария в присутствии социального работника (воспитателя, медицинской сестры).

Распространенность кариеса зубов определяли по формуле:

$W = [N/n] \times 100\%$ , где  $W$  – величина, харак-

теризующая распространенность кариеса зубов (%);  $N$  – число лиц, имеющих хотя бы один из признаков проявления кариеса зубов (кариозные, пломбированные или удаленные зубы);  $n$  – общее число обследованных лиц в группе.

Результаты оценивали по шкале уровней распространенности кариеса зубов, предложенной ВОЗ: низкий уровень – 0–30%, средний – 31–80 и высокий – 81–100%.

Для расчета показателя интенсивности кариеса зубов использовали: индекс кп – во временном прикусе, КПУ+кп – в сменном и КПУ – в постоянном прикусах у каждого из обследованных и их среднее значение в исследуемых группах. Отсутствующие временные зубы в период их физиологической смены не учитывали в связи с отсутствием достоверности их поражения кариесом. Интенсивность поражения кариесом во всех группах определяли по формуле:

$$M = \sum \text{КПУ} + \text{кп}/n,$$

где  $M$  – величина, характеризующая интенсивность кариеса зубов в исследуемой группе;  $\sum \text{КПУ} + \text{кп}$  – сумма всех индексов КПУ/кп в группе;  $n$  – общее число лиц в группе, имеющих кариес зубов.

Полученные данные регистрировали в компьютерной базе данных, после чего производили их статистическую обработку. На основании полученных абсолютных величин рассчитывали относительные (интенсивные и экстенсивные коэффициенты) и средние величины. При определении степени достоверности результатов исследования для относительных и средних

Таблица 1

Структура обследуемого контингента по психиатрическому статусу

| Диагноз | Группа | Кол-во обследованных |            |
|---------|--------|----------------------|------------|
|         |        | абс. число           | уд. вес, % |
| (F-70)  | 1      | 94                   | 23,62      |
| (F-71)  | 2      | 105                  | 26,38      |
| (F-72)  | 3      | 98                   | 24,62      |
| (F-73)  | 4      | 101                  | 25,38      |
| Всего:  |        | 398                  | 100        |

Таблица 2

Возрастной состав обследуемого контингента

| Диагноз | 6 лет (n=138) |            | 12 лет (n=132) |            | 15 лет (n=128) |            |
|---------|---------------|------------|----------------|------------|----------------|------------|
|         | абс. число    | уд. вес, % | абс. число     | уд. вес, % | абс. число     | уд. вес, % |
| (F-70)  | 30            | 31,91      | 33             | 35,11      | 31             | 32,98      |
| (F-71)  | 37            | 35,24      | 35             | 33,33      | 33             | 31,43      |
| (F-72)  | 36            | 36,74      | 32             | 32,65      | 30             | 30,61      |
| (F-73)  | 35            | 34,66      | 32             | 31,68      | 34             | 33,66      |

величин вычисляли соответствующие средние ошибки. Вычисления выполняли с использованием электронных таблиц Excel, а также пакета статистических программ SPSS 9,0 для среды Windows.

**Результаты исследования.** Данные стоматологического осмотра свидетельствовали о высокой распространенности кариеса зубов у умственно отсталых детей и подростков –  $84,34 \pm 0,07\%$ . У детей 1-й группы, т.е. с диагнозом умственная отсталость легкая, распространенность кариозного процесса соответствовала среднему уровню по шкале ВОЗ –  $76,68 \pm 0,08\%$ , максимальный показатель отмечен в группе детей 15 лет ( $80,65\%$ ). Средняя интенсивность кариеса в данной группе 4,82, при этом компонент «К» составил 2,05, «П» – 2,2, «У» – 0,87 (табл. 3). Из представленных в табл. 3 данных следует, что в 6 лет в индексе «кп+КПУ» преобладали кариозные зубы, в 12 и 15 лет максимальное значение имел компонент «П», т.е. зубы, леченые по поводу кариеса и его осложнений.

У детей и подростков 2-й группы распространенность кариеса зубов составила  $79,06 \pm 0,07\%$ . Данный показатель у детей этой группы выше в сравнении с результатами 1-й группы на 2,38%. Средняя интенсивность кариеса составила 5,52, при этом компонент «К» составил 2,83, «П» – 1,67, «У» – 1,03 (табл. 3). В соответствии с представленными в таблице данными следует, что в 6, 12 и 15 лет максимальное значение имеет компонент «К», т.е. зубы, имеющие кариес либо его осложнения.

У детей и подростков с тяжелой патологией умственной отсталости (3-я группа) распространенность кариеса зубов составила  $87,75 \pm 0,06\%$ , что на 11,07% выше, чем в 1-й, и на 8,69%, чем во 2-й группах. Средняя интенсивность кариеса составила 7,42, при этом компонент «К» имел максимальное значение – 4,33, «П» – 1,66, «У» – 1,47. В структуре индекса интенсивности кариеса данной группы так же, как и во 2-й, преобладали нелеченные зубы (кариозные), но увеличивалось количество удаленных зубов, как временных, так и постоянных (табл. 3).

У детей и подростков 4-й группы показатель распространенности кариеса зубов в сравнении с данными 1-й группы увеличился на 17,19%, со 2-й – на 14,81, с 3-й – на 6,12 и составил  $93,87 \pm 0,1\%$ . Средняя интенсивность кариеса зубов у детей 4-й группы

была максимальна – 8,72 в сравнении с показателями 1-й, 2-й и 3-й групп. Компонент «К» составил 5,92, «П» – 0,47, «У» – 2,33, т.е. происходило увеличение количества кариозных и удаленных зубов за счет уменьшения пломбированных (табл. 3).

#### Выводы:

1. Распространенность кариеса зубов у умственно отсталых детей г. Красноярска в возрасте 6, 12, и 15 лет определена как высокая и составила  $84,34 \pm 0,07\%$ .

2. С увеличением степени тяжести умственной отсталости возрастает количество детей, имеющих кариес зубов, от  $76,68 \pm 0,08\%$  при легкой степени до  $93,87 \pm 0,1\%$  при глубокой интеллектуальной недостаточности.

3. Увеличение индекса интенсивности кариеса зубов происходит не только с возрастом, но и с увеличением тяжести патологии ЦНС, за счет прироста компонентов «К» и «У». Так, у детей с диагнозом умственная отсталость глубокая компонент «У» составил 2,33, что на 1,46 выше в сравнении с детьми с диагнозом умственная отсталость легкая.

4. Высокая распространенность и интенсивность поражения кариесом зубов у умственно отсталых детей и подростков требует более пристального внимания к данной категории больных, оптимизации лечебно-профилактической работы и разработки персонализированной программы профилактики и лечения стоматологических заболеваний.

#### Литература

- Афанасьева Л.Р. Состояние твердых тканей зубов у детей с нарушением развития интеллекта и оценка уровня стоматологической помощи / Л.Р. Афанасьева // Современная стоматология. – 2000. – № 2. – С. 22–24.
- Afanasyeva L.P. The state of hard teeth tissues in children with intellect defects and dentistry service analysis / L.P. Afanasyeva // Modern dentistry. – 2000. – № 2. – P. 22–24.
- Гарькавец С.А. Распространенность и интенсивность кариеса у детей дошкольного возраста / С.А. Гарькавец // Инновационные технологии в медицине. – Воронеж, 2005. – С. 135–138.
- Garkavetz S.A. The caries spread and intensity in pre-school children / S.A. Garkavetz // Innovation technologies in medicine. – Voronezh, 2005. – P. 135–138.
- Ковальчук Н.В. Кариес зубов и его про-

Таблица 3

**Показатели стоматологической заболеваемости кариесом зубов у детей и подростков с диагнозом умственная отсталость (УО)**

| Возраст-<br>ная груп-<br>па, лет | Распростра-<br>ненность<br>кариеса, % | КПУ/кп | Структура индекса |      |     |
|----------------------------------|---------------------------------------|--------|-------------------|------|-----|
|                                  |                                       |        | К/к               | П/п  | У   |
|                                  | УО легкая                             |        |                   |      |     |
| 6                                | 76,67                                 | 5,23   | 2,68              | 1,45 | 1,1 |
| 12                               | 72,73                                 | 3,83   | 1,24              | 2,49 | 0,8 |
| 15                               | 80,65                                 | 5,41   | 2,06              | 2,65 | 0,7 |
|                                  | УО умеренная                          |        |                   |      |     |
| 6                                | 81,08                                 | 5,58   | 3,02              | 1,16 | 1,4 |
| 12                               | 74,29                                 | 4,99   | 2,44              | 1,75 | 0,8 |
| 15                               | 81,82                                 | 5,98   | 2,97              | 2,11 | 0,9 |
|                                  | УО тяжелая                            |        |                   |      |     |
| 6                                | 88,89                                 | 6,63   | 3,89              | 1,04 | 1,7 |
| 12                               | 84,37                                 | 7,18   | 4,14              | 1,93 | 1,2 |
| 15                               | 90,00                                 | 8,46   | 4,96              | 2,0  | 1,5 |
|                                  | УО глубокая                           |        |                   |      |     |
| 6                                | 100                                   | 9,12   | 7,22              | 0    | 1,9 |
| 12                               | 87,50                                 | 8,10   | 5,0               | 0,8  | 2,3 |
| 15                               | 94,12                                 | 8,94   | 5,54              | 0,6  | 2,8 |

филактика у школьников с нарушением развития интеллекта: автореф. дис.... канд. наук / Н.В. Ковальчук. – Минск, 1999. – 20 с.

Kovalchuck N.V. Teeth caries and its prophylaxis among school children with the intellect defects: thesis abstract ... candidate of medical sciences / N.V. Kovalchuck – Minsk, 1999. – 20 p.

4. Лебедева И.Р. Комплексная оценка состояния здоровья детей с различной степенью умственной отсталости и организация реабилитационной помощи: автореф. дис.... канд. мед. наук / И.Р. Лебедева. – Томск, 2009. – 25 с.

Lebedeva I.P. The complex analysis of children's health with the different intellect defects degree and rehabilitation help organization: thesis abstract... candidate of medical sciences / I.P. Lebedeva. – Tomsk, 2009. – 25 p.

5. Мартынова С.А. Оказание комплексной стоматологической помощи психически больным: автореф. дис.... канд. мед. наук / С.А. Мартынова. – Москва, 2009. – 23 с.

Martynova S.A. The complex dental help for psychical patients: thesis abstract... candidate of medical sciences / S.A. Martynova – Moscow, 2009. – 23 p.

6. Сайфулина Х.М. Кариес зубов у детей и подростков / Х.М. Сайфулина. – М.: МЕДпресс, 2001. – 95 с.

Saifulina Kh.M. Teeth caries in children and teenagers / Kh.M. Saifulina – M.: MEDxpress, 2001. – 95 p.

7. Стоматологическая заболеваемость населения России / под ред. Э.М. Кузьминой. – М.: Информэлектро, 1999. – 228 с.

Dental diseases of Russia's population / by edition of E.M. Kuzmina. – M.: Informelectro, 1999. – 228 p.

8. Стоматологическая заболеваемость населения России. Состояние твердых тканей зубов. Распространенность зубочелюстных аномалий. Потребность в протезировании / под ред. Э.М. Кузьминой. – М., 2009. – 236 с.

Dental diseases of Russia's population. The state of hard teeth tissues. The spread of dental anomalies. Prosthetics' problems / by edition of E.M. Kuzmina. – M., 2009. – 236 p.



9. Стоматологическая заболеваемость населения России. Состояние тканей пародонта и слизистой оболочки рта / под ред. О.О. Янушевича. – М., 2009. – 228 с.

Dental diseases of Russia's population. The state of parodontium tissues and mouth mucus

membrane / by edition of O.O. Yanushevitch. – М., 2009. – 228 p.

10. Федеральная государственная программа первичной профилактики стоматологических заболеваний среди населения России (Проект) / П.А. Леус, Э.М. Кузьми-

на, Л.Н. Максимовская [и др.]. – М., 2011. – 68 с.

Federal state program of first prophylaxis of dental diseases of Russia's population (Project) / P.A. Leus, E.M. Kuzmina, L.N. Maksimovskaya [and others]. – М., 2011. – 68 p.

П.И. Гурьева, Н.Р. Максимова, Т.Я. Николаева,  
И.А. Николаева, Е.Е. Гуринова, М.Н. Коротов, С.К. Степанова,  
А.Л. Сухомясова, Л.Т. Оконешникова

## КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА 1А ТИПА В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

УДК 616-056.7.8

В данной статье представлена клинико-генетическая характеристика болезни Шарко-Мари-Тута 1А типа. Методом молекулярно-генетического анализа выявлены пациенты, составившие 38% от всех типов ШМТ. Распространенность болезни составила 4,5 на 100 тыс. населения. Методом фрагментного анализа с использованием динуклеотидных STR-маркеров (*D17S2218*, *D17S2223*, *D17S2229*) исследовано 98 образцов ДНК больных с ШМТ и выборка из здоровых лиц якутской этнической группы ( $n=100$ ). По маркерам *D17S2218* и *D17S2229* была выявлена высокая гетерозиготность (по 76%), т.е. данные маркеры являются информативными в якутской популяции и могут быть использованы для выявления дупликации.

**Ключевые слова:** болезнь Шарко-Мари-Тута 1А типа, ген *PMP22*, распространенность, фрагментный анализ ДНК.

This article presents clinical and genetic characteristics of Charcot-Marie-Tooth type 1A disease. By molecular genetic analysis the authors revealed 43 patients, accounting for 38% of all types of CMT. Prevalence of the disease was 4.5 per 100000 of population. Using fragment analysis method with dinucleotide STR-markers (*D17S2218*, *D17S2223*, *D17S2229*) they examined 98 DNA samples of patients with CMT and a sample of healthy individuals of Yakut ethnic group ( $n = 100$ ). By markers *D17S2218* and *D17S2229* the authors revealed a high heterozygosity (to 76%), i.e. these markers are informative in the Yakut population and can be used to identify duplication.

**Keywords:** disease Charcot-Marie-Tooth type 1A, the *PMP22* gene, prevalence, DNA fragment analysis.

**Введение.** Болезнь Шарко-Мари-Тута (ШМТ, наследственная моторно-сенсорная нейропатия, НМСН) – обширная группа наследственных болезней нервной системы, характеризующихся хронически прогрессирующей слабостью и атрофией дисталь-

ных мышц конечностей, снижением сухожильных рефлексов, деформацией стоп и кистей, изменением походки и сенсорными нарушениями [4]. Распространенность болезни ШМТ в мире составляет 1 на 2500 чел. [8]. В России этот показатель в среднем составляет 5,64 на 100 тыс. населения с колебаниями от 1,07 до 15,95 [5]. В настоящее время идентифицировано около 50 локусов и 30 различных генов, ответственных за формирование фенотипа ШМТ [13]. Наиболее распространенной формой является ШМТ 1А с аутосомно-доминантным типом наследования (OMIM 118220) [2]. Причиной является мутация в гене *PMP22* (peripheral myelin protein). Основной тип мутации в этом гене – дупликация 1,5 Мб в области хромосомы 17p11.2-12 [2,8,9,12]. Ведущее место в структуре генетической патологии в Республике Саха (Якутия) занимают наследственные болезни нервной системы [3]. При этом первое место среди всех моногенных неврологических заболеваний занимают нервно-мышечные болезни, ШМТ является одной из самых распространенных в этой группе [3,6,7].

В данной статье приведены результаты клинико-генеалогического и молекулярно-генетического исследования болезни ШМТ 1А типа в РС (Я).

**Материал и методы исследования.** Проанализированы случаи собс-

твенных и ретроспективных клинических наблюдений больных из данных Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии РС (Я) в Медико-генетической консультации ГБУ РС(Я) РБ №1 – Национального центра медицины, данных годовых отчетов неврологов со всей республики, материалов неврологического отделения ГБУ РС(Я) РБ №2-ЦЭМП, экспедиций в улусы республики. В исследование были включены 113 больных (54 женщины и 59 мужчин) с клиническим диагнозом болезнь ШМТ из 85 неродственных семей. Исследование одобрено локальным этическим комитетом ФГБУ «Якутский научный центр комплексных медицинских проблем» СО РАМН.

Методом количественного определения аллелей внутрилокусных микросателлитных маркеров гена *PMP22* (OMIM 601097) были исследованы: на первом этапе выборка из здоровых лиц якутской популяции ( $n=100$ ), на втором этапе – 98 доступных образцов ДНК больных с ШМТ (36 больных с ШМТ 1А типа и 62 – с неизвестным типом). Для молекулярно-генетического анализа были использованы образцы геномной ДНК больных с ШМТ, взятые с письменного информированного согласия. Популяционная выборка из 100 здоровых неродственных якутов была сделана по данным Банка ДНК наследственной

**ГУРЬЕВА Полина Иннокентьевна** – м.н.с. учеб.-науч. лаб. «Геномная медицина» Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова», аспирант, GurievaPI@yandex.ru; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – д.м.н., зав. лаб. ЯНЦ комплексных медицинских проблем СО РАМН, зав. учеб.-науч. лаб. «Геномная медицина» МИ СВФУ, pogan@yandex.ru; **НИКОЛАЕВА Татьяна Яковлевна** – д.м.н., проф., зав. кафедрой МИ СВФУ, tyanic@mail.ru; **НИКОЛАЕВА Ирина Аверьевна** – врач генетик медико-генетической консультации РБ №1-Национальный центр медицины, н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач генетик МГК, н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **КОРОТОВ Мефодий Николаевич** – м.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **СТЕПАНОВА Светлана Кимовна** – врач лаборант МГК, с.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **СУХОМЯСОВА Айталипа Лукична** – к.м.н., зав. МГК, зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН, AitalinaS@yandex.ru; **ОКОНЕШНИКОВА Людмила Тимофеевна** – врач невролог высшей квалификации, зав. отделением РБ №2-Центра экстренной медицинской помощи МЗ РС(Я).