

Таблица 3

Частота выявления БОС

Возраст, лет	Общая выборка		Мужчины		Женщины	
	всего, n	БОС, n (%)	всего, n	БОС, n (%)	всего, n	БОС, n (%)
45-54	2662	394 (14,80)	1229	213 (17,33)	1433	181 (12,63*)
55-64	2777	579 (20,85)	1323	328 (24,79)	1454	251 (17,26*)
65-69	1436	366 (25,49)	674	216 (32,05)	762	150 (19,69*)
всего	6875	1339 (19,48)	3226	757 (23,47)	3649	582 (15,95*)

* $p < 0,001$ по сравнению с мужчинами из соответствующих возрастных групп.

(15) женщин; крайне тяжелые нарушения бронхиальной проходимости ($ОФВ_1 < 30\%$) – у 0,04% (1) мужчин и у 0,03% (1) женщин. Значимых гендерных различий по степени нарушения $ОФВ_1$ при $ОФВ_1/ФЖЕЛ \geq 70\%$ не выявлено ($p > 0,05$).

При $ОФВ_1/ФЖЕЛ (< 70\%)$ нормальные значения $ОФВ_1 (\geq 80\%)$ зарегистрированы у 23,91% (93) мужчин и у 15,64% (28) женщин ($p < 0,05$); умеренные нарушения $ОФВ_1 (50-79\%)$ – у 55,01% (214) мужчин и 57,54% (103) женщин; выраженное нарушение $ОФВ_1 (30-49\%)$ – у 19,02% (74) мужчин и 23,46% (42) женщин ($p < 0,001$); крайне тяжелые нарушения бронхиальной проходимости ($ОФВ_1 < 30\%$) – у 2,06% (8) мужчин и 3,35% (6) женщин. При $ОФВ_1/ФЖЕЛ (< 70\%)$ наиболее часто регистрировались умеренные нарушения $ОФВ_1 (50-79\%)$.

У 21,30% респондентов (121 от 568) имелись скрытые нарушения бронхиальной проходимости ($ОФВ_1/ФЖЕЛ < 70\%$; $ОФВ_1 \geq 80\%$), в том числе у 23,91% (93 от 389) мужчин и 15,64% (28 от 179) женщин.

БОС регистрировался при следующих показателях: $ОФВ_1/ФЖЕЛ < 70\%$; $ОФВ_1 < 80\%$ при $ОФВ_1/ФЖЕЛ \geq 70\%$ (табл.3). Как показано в таблице, в общей выборке БОС был выявлен у

19,48% из 6875 обследованных (в группе 45-54 лет – у 14,80%, 55-64 лет – у 20,85, 65-69 лет – у 25,49%). БОС был выявлен у 23,47% из всех 3226 обследованных мужчин и у 15,95% из 3649 женщин ($p < 0,001$). Среди мужчин 45-54 лет распространенность БОС составила 17,33%, 55-64 лет – 24,79, 65-69 лет – 32,05%. У женщин в возрастной группе 45-54 лет БОС был выявлен в 12,63% случаев, 55-64 лет – в 17,26, 65-69 лет – в 19,69%.

Выводы. Таким образом, впервые была изучена распространенность БОС в крупном промышленном центре Западной Сибири – г. Новосибирске. Результаты исследования показали высокую распространенность БОС среди населения г. Новосибирска. В общей выборке БОС был выявлен у 19,48% от 6875 обследованных независимо от пола (45-54 лет – у 14,80%, 55-64 лет – у 20,85, 65-69 лет – у 25,49%). Среди мужчин БОС выявлялся в 1,5 раза чаще, чем среди женщин.

Литература

1. Бабак С. Л. Бронхообструктивный синдром в практике терапевта / С. Л. Бабак, Л. А. Голубев, М. В. Горбунова // Трудный пациент. – 2010. – № 11. – С. 36-41.

Babak S. L. Airway obstruction in the practice

of the therapist / S.L. Babak, L.A. Golubev, M.V. Gorbunova // Difficult patients. – 2010. – № 11. – P. 36-41.

2. Глобальная стратегия диагностики, лечения и профилактики хронической обструктивной болезни легких. Пересмотр 2006г. / Пер. с англ.; под ред. А.Г. Чучалина - М., 2007. – 96 с.

Global strategy for the diagnosis, management, and prevention of chronic obstructive pulmonary disease (2006) / Edited A.G. Chuchalin. - M., 2007. – 96 p.

3. Можина Л.Н. Эпидемиология хронических неспецифических заболеваний легких в условиях крупного промышленного центра Западной Сибири: дис... к-та мед. наук / Л.Н. Можина. – Новосибирск, 1993. – 21 с.

Mozhina L.N. Epidemiology of chronic nonspecific lung disease in a large industrial center of Western Siberia: abstract of thesis... candidate of medical sciences / L. N. Mozhina. – Novosibirsk, 1993. – 21 p.

4. Шмелев Е.И. Бронхиальная обструкция при хронической обструктивной болезни легких. Стратегические вопросы терапии / Е. И. Шмелев // Справочник поликлинического врача. – 2006. – Т.4, № 1. – С. 43-49.

Shmelev E.I. Airway obstruction in chronic obstructive pulmonary disease. Strategic issues in therapy / E.I. Shmelev // Directory outpatient vracha. – 2006. – Vol. 4, № 1. – P. 43-49.

5. Chronic obstructive pulmonary disease (Original: Doenca pulmonar obstrutiva cronica) / A. S. Luis [et al.] // Acta. Med. Port. – 2001. – Vol. 14, № 2. – P. 247-275.

6. Contemporary management of chronic obstructive pulmonary disease: clinical applications / S. F. Man [et al.] // JAMA. – 2003. – Vol. 290, № 17. – P. 2313-2316.

7. Hankinson J. L. Spirometric Reference Values from a Sample of the General U.S. Population / J. L. Hankinson, J. R. Odencrantz, K. B. Fedan // Am. J. Respir. Crit. Care Med. – 1999. – 159. – P. 179-187.

8. Petty T.L. Definition, epidemiology, course, and prognosis of COPD / T.L. Petty // Clin. Cornerstone. – 2003. – Vol.5, № 1. – P. 1-10.

УДК 616-057.875-003.96:301.151

НИИ здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова: **ТИМОФЕЕВА Александра Васильевна** – к.м.н., с.н.с., tav_76@inbox.ru, **МИХАЙЛОВА Анна Ефремовна** – к.м.н., с.н.с., psvnsr.66@mail.ru, **ЗАХАРОВА Раиса Николаевна** – к.м.н., руковод. лаб., pm.inst@mail.ru, **КРИВОШАПКИНА Марина Вадимовна** – зав. отделением физиотерапии и ЛФК клинич. отдела, **ЖИРКОВА Мария Алексеевна** – мед. сестра клинич. отдела; **СОСИНА Светлана Степановна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ВИНОКУРОВА Светлана Петровна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ, xitsp@mail.ru.

А.В. Тимофеева, А.Е. Михайлова, Р.Н. Захарова, М.В. Кривошапкина, М.А. Жиркова, С.С. Сосина, С.П. Винокурова

ИЗУЧЕНИЕ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ СТУДЕНТОВ

Изучено качество жизни (КЖ) репрезентативной выборки студентов 1-го курса СВФУ им. М.К. Аммосова. Выявлено, что на КЖ обучающихся оказывают воздействие субъективное мнение человека, его восприятие окружающего мира, которые меняются в условиях гипокинезии, информационной нагрузки, дефицита времени, нервно-психического напряжения.

Ключевые слова: качество жизни, студенты, SF-36.

Quality of life of representative selection of students of 1 course SVFU is studied. It is revealed that the subjective opinion of a man effects on the QOL of students, his perception of the world, which vary in terms of hypokinesia, information overload, lack of time, mental stress.

Keywords: life quality, students, SF-36.

Введение. Понятие «качество жизни» (КЖ) вошло в медицину лишь 40 лет назад. Первоначально понятие КЖ относилось к социологии. Несмотря на то, что в литературе имеется достаточное количество работ по КЖ, нет единого определения понятия. Так, одни исследователи определяют КЖ как удовлетворенность условиями жизни, внешним состоянием, работой, учебной, домашней обстановкой и многими другими социальными компонентами [11], вторые – как способность человека функционировать в обществе соответственно своему положению и получать удовлетворение от жизни [3, 10], третьи – как разность между ожидаемым и реальным образом жизни [8], четвертые – как степень комфортности человека внутри себя и в рамках своего общества [6]. ВОЗ рекомендует определять КЖ как индивидуальное соотношение положения индивидуума в жизни общества в контексте культуры и систем ценностей этого общества с целями данного индивидуума, его планами, возможностями и степенью общего неустройства [12].

КЖ объединяет в себе несколько различных областей – физическую, функциональную, эмоциональную, социальную – определяемых человеком через призму своих потребностей и уровня жизни. Предметом исследования КЖ является индивидуум, его физический, психоэмоциональный и социальный статус [2, 5]. На оценку КЖ человеком влияют возраст, пол, социально-экономическое положение, характер трудовой деятельности, культурный уровень и среда обитания [13]. Данные показатели могут охарактеризовать однородную группу, к таковым относится и студенческая молодежь.

Материал и методы исследования. Работа выполнена в НИИ здоровья Северо-Восточного федерального университета им. М.К. Аммосова. Все клинико-функциональные исследования проводились в НИИ здоровья СВФУ, на кафедре пропедевтической и факультетской терапии с эндокринологией и ЛФК Медицинского института СВФУ и в профилактическом отделении поликлиники №5. Исследование было одобрено локальным этическим комитетом ЯНЦ КМП СО РАМН. Перед включением в исследование у участников было получено информированное согласие.

Критерии включения в исследование: репрезентативная выборка из числа студентов 1-го курса СВФУ.

Репрезентативная выборка была сформирована из общего числа студентов 1-го курса (3400 чел.) методом

случайных чисел в программе Excel и составила 800 чел. Из репрезентативной группы студентов 1-го курса в исследовании приняли участие 649 чел. в возрасте от 15 до 30 лет. 151 чел. в возрасте от 16 до 20 лет выпали из исследования по разным причинам. Из 649 участников исследования юношей было 292 (45%) в возрасте от 15 до 26 лет, девушек – 357 (55%) в возрасте от 16 до 30 лет. Соотношение девушек и юношей распределилось поровну, что соответствует генеральной совокупности.

В целом общие опросники являются инструментом, позволяющим в наибольшей степени оценивать взаимосвязь КЖ с социальным статусом, психическим здоровьем и общим благополучием индивидуума [9]. В качестве общего опросника оценки КЖ использовался опросник The 36-item MOS Short-Form Health Survey (SF-36). КЖ оценивалось в баллах (от 0 до 100) по шкалам «Физическая активность» (ФА), «Ролевое физическое функционирование» (РФ), «Боль» (Б), «Общее состояние здоровья» (ОЗ), «Жизнеспособность» (ЖС), «Социальная активность» (СА), «Ролевое эмоциональное функционирование» (РЭ), «Психическое здоровье» (ПЗ). Для вопросника SF-36 оценочные критерии шкал ФА, ОЗ, ЖС, СА и ПЗ прямые, т.е. чем выше балл, тем лучше КЖ, а для шкал РФ, Б, РЭ – обратные [4, 9]. Физический статус респондента характеризуют 5 шкал (ФА, РФ, Б, ОЗ, ЖС), психосоциальный – также 5 шкал (РЭ, СА, ПЗ, ОЗ, ЖС). Показатели ОЗ и ЖС определяются как физическим, так и психическим статусом человека [4].

Статистическая обработка данных проводилась с помощью пакетов программ «Excel Microsoft», «Statistic 6.0». Проверку нормальности распределения количественных показателей проводили с использованием критерия Колмогорова-Смирнова. Для каждой выборки вычисляли следующие характеристики: М – выборочное среднее, σ – стандартное отклонение. Для определения достоверности различий между независимыми группами использовали параметрический критерий t-Студента. Различия между изучаемыми параметрами признавали достоверными при $p < 0,05$.

Результаты и обсуждение. В табл.1. представлена общая характеристика исследуемых.

Рост исследуемых колебался от 153,9 до 195 см: у юношей – 162-195 см, у девушек – 153,9-186 см. Масса тела также варьировала в широком диапазоне от 25,1 до 110,2 кг – у юношей – 44-110,2, у девушек – 25,1-88,3 кг. Индекс массы тела (ИМТ) составил 14,6-36,8, у юношей – от 14,7 до 36,8 и у девушек – 15,3-32,5. Недостаточным ИМТ считается при значениях ниже 18,5, нормальный ИМТ – 18,5-25, избыточный – 25-30, ожирение – 30-40, выраженное ожирение – выше 40. Недостаточный ИМТ выявлен у 58 чел., нормальный – у 539, избыточный – у 44, ожирение – у 8, выраженное ожирение выявлено не было. При сравнении роста, массы тела между юношами и девушками имелись статистические различия ($p < 0,000$). Также статистические различия отмечались по массе тела и ИМТ ($p < 0,00$) между студентами, имеющими недостаточную, нормальную, избыточную массу и ожирение.

При оценке КЖ наибольшее значение имеет мнение самого человека, в котором отражаются и соотносятся объективные и субъективные факторы [1]. Субъективность оценки КЖ, характеризующая эмоциональное состояние человека, обусловлена особенностями характера, типом нервной деятельности и социальными обстоятельствами [3].

Средние данные шкал опросника SF-36 показаны в табл.2. У студентов 1-го курса СВФУ физическая активность варьировала от -3,9 до 57,4; роль физических проблем в ограничении жизнедеятельности – 23,7-57,5; боль – от 23,0 до 60,4; общее восприятие здоровья – 18,3-75,1; жизнеспособность – от 18,8 до 70,4; социальная активность – 17,8-58,9; роль эмоциональных проблем в ограничении жизнедеятельности – от 31,2 до 58,2; психическое здоровье – 15,3-68,8. У юношей баллы по шкалам опросника колебались в следующих пределах: ФА – от -3,9 до 57,4; РФ – 23,7-57,5; Б – 23,0-60,4; ОЗ – 24,2-69,2; ЖС – 18,8-70,4; СА – 17,8-58,9; РЭ – 31,2-58,2; ПЗ – от 15,3 до 68,8, а у девушек – от -3,9 до 57,4; 23,7-57,5; 23,9-60,4; 18,3-75,1;

Таблица 1

Общая характеристика студентов 1-го курса СВФУ (М $\pm\sigma$)

Параметр	Студенты	Юноши	Девушки	p
Возраст, лет	18,8 $\pm$ 1,5	18,9 $\pm$ 1,5	18,8 $\pm$ 1,5	>0,05
Рост, см	165,3 $\pm$ 9,0	172,2 $\pm$ 7,0	159,5 $\pm$ 6,0	<0,00
Масса тела, кг	58,9 $\pm$ 10,5	64,1 $\pm$ 10,5	54,4 $\pm$ 8,2	<0,000
ИМТ	21,5 $\pm$ 3,0	21,6 $\pm$ 3,1	21,4 $\pm$ 3,0	>0,05

Таблица 2

Качество жизни студентов по показателям опросника SF-36 (M±σ)

Шкала	Студенты n=649	Юноши n=292	Девушки n=357	p
ФА	50,0±9,9	52,6±8,1	47,8±10,9	<0,000
РФ	50,0±9,9	51,6±8,8	48,6±10,7	<0,000
Боль	50,01±9,9	51,4±9,8	48,8±9,9	<0,000
ОЗ	50,03±9,9	50,3±10,1	49,8±9,8	>0,05
ЖС	49,9±9,9	52,0±9,7	48,3±9,9	<0,000
СА	50,5±8,2	50,7±8,1	49,4±8,3	>0,05
РЭ	50,0±9,9	51,5±8,9	48,7±10,6	<0,000
ПЗ	50,03±9,9	51,8±9,4	48,5±10,2	<0,000

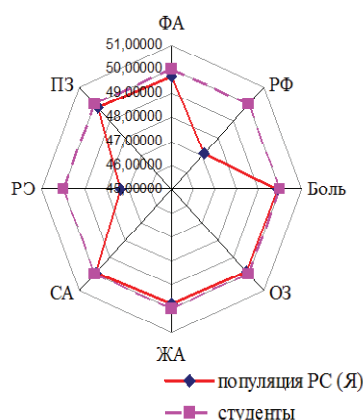


Рис.1. Сравнение показателей качества жизни студентов СВФУ и популяции Республики Саха (Якутия)

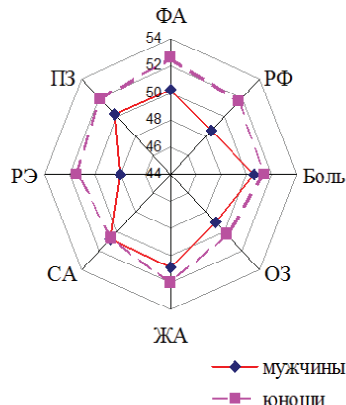


Рис.2. Сравнение показателей качества жизни юношей СВФУ и мужчин Республики Саха (Якутия)

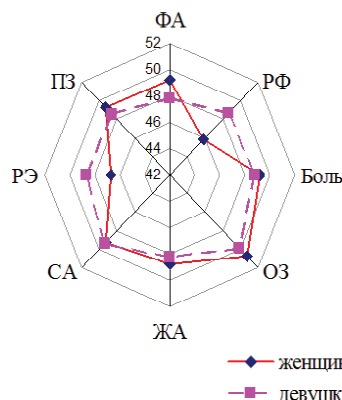


Рис.3. Сравнение показателей качества жизни девушек СВФУ и женщин Республики Саха (Якутия)

21,6-70,4; 22,9-58,9; 31,2-58,2; 17,6-68,8 соответственно.

Анализ шкал опросника SF-36 показал следующее. Субъективная оценка респондентом своей повседневной ФА достоверно выше у юношей, чем у девушек (<0,000). Данное обстоятельство можно объяснить более высокой физической подготовленностью и привычностью к тяжелому физическому труду молодых людей, т.к. более половины молодежи приехали из сельской местности. Оценка по шкалам РФ и Б юношами была достоверно хуже, чем девушками (<0,000), что может зависеть от более внимательного отношения девушек к своему самочувствию. По шкалам ОЗ и СА SF-36 статистических различий не было обнаружено. ЖС и ПЗ субъективно оценены юношами лучше, чем девушками (<0,000). Данное обстоятельство говорит о чувствительности к внешним воздействиям респондентов с личностными особенностями, такими как тревожность, пессимистичность, повышенное внимание к своему здоровью. РЭ хуже у молодых людей, чем у девушек (<0,000), что говорит о влиянии индивидуально-личностных особенностей человека на субъективную оценку данного параметра. Женщины более гармоничны, склонны к самоконтролю, умеют сбалансировать потребности, лучше адаптируются к новым условиям жизни. Наши результаты не совпадают с данными литературы [1], что указывает на влияние национальных, этнических особенностей культуры, традиций и обычаев [7].

Сравнение показателей КЖ студентов и популяции Республики Саха (Якутия) по опроснику SF-36 выявило следующее. Население РС (Я) по шкале РФ показало лучшие результаты, чем студенты 1-го курса СВФУ (p<0,000). По шкале ОЗ показатели были лучше у студентов (p<0,01, рис.1). По другим шкалам опросника статистических различий не обнаружено. Юноши СВФУ оценили свою физическую активность и психическое здоровье выше (p<0,01, рис. 2), чем мужчины

РС (Я). Но физические (p<0,000) и эмоциональные ограничения (p<0,02, рис. 2) в жизнедеятельности молодых людей играли большую роль, чем у мужчин республики. По другим шкалам SF-36 статистических различий не найдено. Влияние физических ограничений в своей жизнедеятельности женщины РС(Я) оценили ниже, чем девушки первокурсницы (p<0,000, рис. 3). По другим шкалам опросника SF-36 статистических отличий не выявлено. Данные результаты говорят о влиянии личностных особенностей индивидуума на субъективную оценку своего КЖ. Кроме того, у студентов-первокурсников имеют место ситуативная и личностная тревожность, нервно-эмоциональное напряжение вследствие изменения окружающей среды.

Таким образом, на КЖ обучающихся оказывают воздействие субъективное мнение человека, его восприятие окружающего мира, которые меняются в условиях гипокинезии, информационной нагрузки, дефицита времени, нервно-психического напряжения.

Литература

- Агаджанян Н.А. Качество и образ жизни студенческой молодежи / Н.А. Агаджанян, И.В. Радыш // Экология человека. – 2009. – № 5. – С. 3-8.
- Agadjanian N.A. Quality and way of life of student youth / N.A. Agadjanian, I.V. Radysh // *Ekologiya cheloveka* [Human Ecology]. – 2009. – №5. – P. 3-8.
- Качество жизни больных хроническими обструктивными болезнями легких / Е.И. Шмелев, М.В. Беда, Р.В. Jones [и др.] // Пульмонология. – 1998. – № 2. – С. 79–81.
- Quality of life in patients with chronic obstructive pulmonary disease/ E.I. Shmelev, M.V. Beda, P.W. Jones [et al.] // *Pul'monologiya* [Pulmonology]. – 1998. – № 2. – P. 79-81.
- Новик А.А. Концепция исследования качества жизни в медицине / А.А. Новик, Т.И. Ионнова, П. Кайнд. – СПб.: ЭЛБИ, 1999. – 140 с.
- Novik A.A. The concept of quality of life assessment in medicine / A.A. Novik, T.I. Ionova, P. Kaind.-S. Petersburg: Elbi, 1999. – 140 p.
- Популяционные показатели качества жизни по опроснику SF-36 / В.Н. Амирджанова, Д.В. Горячев, Н.И. Коршунов [и др.] // Научно-практическая ревматология. – 2008. – №1. – С. 36–48.
- Population-based indicators of quality of life by questionnaire SF-36/ V.N. Amirjanova, D.V. Goriachev, N.I. Korshunov [et al.] // *Nauchno-prakticheskaya revmatologiya* [Scientific-Practical Rheumatology]. – 2008. – № 1. – P. 36-48.
- Сенкевич Н.Ю. Качество жизни – предмет научных исследований в пульмонологии / Н.Ю. Сенкевич, А.С. Белевский // Тер. архив. – 2000. – № 3. – С. 36–41.
- Senkevich N.Y. Quality of life – the subject of research in pulmonology / N.Y. Senkevich, A.S. Belevskii // *Ter. Arkhiv* [Ter. Archive]. – 2000. – №3. – P. 36-41.
- Сенкевич Н.Ю. Оценка влияния образовательных программ в пульмонологии на качество жизни больных бронхиальной астмой (первый опыт применения в России опросника SF-36) / Н.Ю. Сенкевич, А.С. Белевский, А.Г. Чулалин // Пульмонология. – 1997. – №12. – С.43-45.

Assessing the impact of educational programs in pulmonology the quality of life of patients with bronchial asthma (first experience with a Russian SF-36 questionnaire) / N.Y. Senkevich, A.S. Belevskii, A.G. Chuchalin // Pul'monologiya [Pulmonology]. – 1997. – № 12. – P. 43-45.

7. Экология, здоровье, качество жизни / Н.А. Агаджанян, Г.П. Ступаков, И.Б. Ушаков [и др.]. – М.: Астрахань: Издательство АГМА, 1996. – 260 с.

Environment, health, quality of life / N.A. Agadjanian, G.P. Stupakov, I.B. Ushakov [et al.].

– М.; Astrakhan': izdatel'stvo AGMA. – 1996. – 260 p.

8. Cocco G. Evolution Quality of Life in Asthma / G. Cocco, F.D'Agostino, L. Piotti // Eur. Respir. Rev. – 1993. – Vol. 14. – P. 369-372.

9. Quality of life measured with a generic instrument (Short Form-36) improves following pulmonary rehabilitation in patients with COPD / F.M. Bouter, B.L. Bucher-Bartelson, K.A. Glenn [et al.] // Chest. – 2001. – V. 119. – P. 77-84.

10. Seed P. Quality of life / P. Seed, G. Lloyd. – London: Jessica Kingsley Publishers, 1997. – 465 p.

11. Watson S.M. Comparing the Quality of Life of school-age children with and without disabilities / S.M. Watson, K.D. Keith // Ment. Retard. – 2002. – Vol. 40. – P. 304-312.

12. What Quality of life? / The WHOQOL Group // World Health Forum. – 1996. – V. 17. – P. 354-356.

13. Yeh C.I. Taiwanese student' gender, age, interdependent self-construal, and collective self-esteem as predictors of professional psychological help-seeking attitudes / C.I. Yeh // Cultur. Divers. Ethnic. Minor. – 2002. – Vol. 8. – P. 19-29.

Н.А. Барашков, А.В. Соловьев, Ф.М. Терютин,
Н.А. Соловьева, В.Г. Пшенникова, Л.А. Кларов,
О.Г. Сидорова, Л.В. Григорьева, Г.П. Романов, Н.Н. Готовцев,
К.Е. Саввинова, С.С. Находкин, А.А. Кожевников,
Л.М. Васильева, Э.Е. Федотова, М.В. Пак, С.Н. Леханова,
С.К. Кононова, А.М. Рафаилов, А.Н. Алексеев, О.Л. Посух,
Л.У. Джемилева, Э.К. Хуснутдинова, С.А. Федорова

ЭКСТРЕМАЛЬНО ВЫСОКАЯ ЧАСТОТА ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ГЛУХОТЫ 1А ТИПА В ВОСТОЧНОЙ СИБИРИ, СОПОСТАВИМАЯ С ЧАСТОТОЙ ГЕТЕРОЗИГОТНОГО НОСИТЕЛЬСТВА СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНОЙ АНЕМИИ В АФРИКЕ

УДК: 616.28-008.1-07(571.56)

Якутский НЦ КМП СО РАМН: **БАРАШКОВ Николай Алексеевич** – к.б.н., н.с., с.н.с. СВФУ им. М.К. Аммосова, **ТЕРЮТИН Федор Михайлович** – м.н.с., с.н.с. СВФУ, **СОЛОВЬЕВА Наталья Алексеевна** – к.м.н., м.н.с., с.н.с. СВФУ, **ПШЕННИКОВА Вера Геннадиевна** – лаб.-исслед., м.н.с., аспирант СВФУ, **ГРИГОРЬЕВА Лена Валерьевна** – к.м.н., зав. лаб., **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с., с.н.с. СВФУ, **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб., зав. лаб. СВФУ, **СИДОРОВА Оксана Гаврильевна** – м.н.с., СВФУ: **СОЛОВЬЕВ Айсен Васильевич** – инженер-исследователь, **РОМАНОВ Георгий Прокопьевич** – лаб.-исслед., **ГОТОВЦЕВ Ньургун Наумович** – студент, **САВВИНОВА Кюнней Егоровна** – студент, **НАХОДКИН Сергей Сергеевич** – м.н.с., аспирант, **ПАК Мария Владимировна** – аспирант, **ЛЕХАНОВА Саргылана Николаевна** – к.м.н., доцент, **РАФАИЛОВ Адюм Михайлович** – к.б.н., доцент; ГБУ РС(Я) РБ№2-ЦЭМП: **КЛАРОВ Леонид Александрович** – зав. отделением, **КОЖЕВНИКОВ Александр Александрович** – директор Респ. центра проф. патологии. ГБУ РС(Я) РБ№1-НЦМ: **ВАСИЛЬЕВА Лена Максимовна** – сурдолог-сурдологопед. центра, **ФЕДОТОВА Эльвира Егоровна** – к.м.н., зав. Сурдологопед. центром; **ПОСУХ Ольга Леонидовна** – к.б.н., с.н.с. ФГБУН ИЦиГ СО РАН, доцент ФГБОУ ВПО «Новосибирский НИГУ»; ФГБУН ИБГ УНЦ РАН: **ДЖЕМИЛЕВА Лиля Усеиновна** – д.м.н., с.н.с., **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камильевна** – д.б.н., проф., зав. отделом, зав. кафедрой ФГБОУ ВПО «Башкирский ГУ».

В работе представлены результаты исследования частоты гетерозиготного носительства мутации IVS1+1G>A гена *GJB2*, приводящей к аутосомно-рецессивной форме глухоты, у якутов в различных этногеографических группах и в случайной выборке. Экстремально высокая частота гетерозиготного носительства мутации сайта сплайсинга IVS1+1G>A гена *GJB2* в популяции якутов сопоставима с частотой гетерозиготного носительства серповидно-клеточной анемии в Африке, что может свидетельствовать о возможном селективном преимуществе носителей данной мутации в условиях субарктического климата.

Ключевые слова: аутосомно-рецессивная глухота тип 1А, Восточная Сибирь, серповидно-клеточная анемия, Африка

This study presents data on the carrier frequency of IVS1+1G>A mutation in *GJB2* gene, leading to an autosomal recessive form of deafness among various ethno-geographical groups of Yakut population and in a random sample. Extremely high carrier frequency of the splice site IVS1+1G>A mutation in *GJB2* gene in the Yakut population is comparable to the carrier frequency of the sickle-cell anemia in Africa, what may indicate a possible selective advantage of carriers of this IVS1+1G>A mutation in a subarctic climate.

Keywords: autosomal recessive deafness 1A, Eastern Siberia, sickle-cell anemia, Africa.

Введение

В популяции якутов ранее была идентифицирована основная молекулярно-генетическая причина наследственной несиндромальной аутосомно-рецессивной формы глухоты, обусловленной мутацией IVS1+1G>A донорного сайта сплайсинга гена *GJB2* (Cx26) [5]. В 2012 г. в соответствии с международным каталогом Маккьюсика (Online Mendelian Inheritance in Men) данная форма заболевания была классифицирована как аллельный вариант аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ 1А) [14]. Распространенность АРГ 1А, обусловленной мута-

цией IVS1+1G>A гена *GJB2* в гомозиготном состоянии, составила 16,2 на 100 000 якутского населения [5]. Результаты ранее проведенных исследований свидетельствуют о локальном накоплении мутации сайта сплайсинга гена *GJB2* в регионе Восточной Сибири и характеризуют его как «эндемичный очаг» распространения IVS1+1G>A, наиболее крупный в мире. При этом частота гетерозиготного носительства данной мутации среди 6 исследованных популяций Восточной Сибири (якуты, долганы, эвенки, эвены, юкагиры и русские) оказалась одной из самых высоких в мире (4,7%) и в по-