

11. Попова А.С. Антиоксидантные системы защиты организмов и биотехнологические пути коррекции их нарушений в условиях Севера / А.С. Попова, Г.Е. Миронова, С.С. Кузьмина, В.А. Аргунов. – Якутск: Изд-во ЯНЦ СО РАН, 2008. – 128 с.

Popova A.S. Antioxidant systems of protection of organisms and biotechnological ways of correction of their disorders in the conditions of the North / A.S. Popova, G.E. Mironova, S.S. Kuzmina, V.A. Argunov. – Yakutsk: Publishing house of YaNTs of the Siberian Branch of the Russian Academy of Science, 2008. – 128 p.

12. Сафонова С.Л. Некоторые особенности питания коренного населения Якутии в современных условиях / С.Л. Сафонова // Актуальные вопросы гастроэнтерологии в условиях Севера. – Якутск, 1981. – С. 149-154.

Safonova S.L. Some features of nutrition of indigenous people of Yakutia in modern conditions / S.L. Safonova // Topical issues of

gastroenterology in the conditions of the North. – Yakutsk, 1981. – P. 149-154.

13. Семёнова Е.И. Состояние фактического питания спортсменов Чурапчинского государственного института физической культуры и спорта (ЧГИФКиС) / Е.И. Семёнова, С.С. Сосина // Сибирский медицинский журнал. – 2007. – №2(22). – С. 65-67.

Semyonova E.I. Condition of the actual feeding of athletes of Churapchinsky state institute of physical culture and sport / E.I. Semyonova, S.S. Sosina // Siberian medical magazine. – 2007. – No.2 (22). – P. 65-67.

14. Труфакин В.А. Здоровье населения Сибири и Севера и особенности его формирования / В.А. Труфакин, В.Т. Манчук // Врач. – 1997. – №12. – С. 28-32.

Trufakin V.A. Health of the population of Siberia and North and features of its formation / V.A. Trufakin, V.T. Manchuk // Vrach. – 1997. – No.12. – P. 28-32.

15. Nutritional status of the Finnish elite ski

jumpers / Rankinen T. [et al.] // Med. Sci. Sports Exerc. – 1998. – Vol. 30, №11. – P. 1592-1597.

16. Nutrition and athletic performance / N.R. Rodriguez, N.M. Di Marco, S. Langley; American Dietetic Association; Dietitians of Canada; American College of Sports Medicine American College of Sports Medicine position stand // Med. Sci. Sports Exerc. – 2009. – Vol. 41, №3. – P. 709-731.

17. Sokol R.J. Vitamin E. / R.J. Sokol // Present knowledge in nutrition, 7th edition. – 1998. – P. 130-136.

18. Tomten S.E. Serum vitamin E concentration and osmotic fragility in female long-distance runners / S.E. Tomten, A.T. Hostmark // J. Sports Sci. – 2009. – Vol. 27, №1. – P. 69-76.

19. Biochemical assessments of retinol, alpha-tocopherol, pyridoxal-5'-phosphate oxidative stress index and total antioxidant status in adolescent professional basketball players and sedentary controls / N. Yilmaz [et al.] // Int. J. Adolesc. Med. Health. – 2007. Vol. 19, №2. – P. 177-186.

И.И. Контогоров, Н.А.Васильева, П.И.Ларионов, В.В.Сухарев ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА И РЕЗУЛЬТАТЫ ОПЕРАТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ СУБАРАХНОИДАЛЬНЫХ КРОВОИЗЛИЯНИЙ АНЕВРИЗМАТИЧЕСКОЙ ЭТИОЛОГИИ

УДК 616.831-089(571.56)

По данным клинико-эпидемиологических исследований, проведенных за последние годы в Республике Саха (Якутия), существенно выросли показатели заболеваемости и смертности от цереброваскулярных заболеваний (ЦВЗ) и инсульта, особенно среди коренного населения. Так, за последние 5 лет (2006-2010 гг.) наблюдается отчетливый рост заболеваемости инсультом – 244,1 на 100 тыс. населения в 2006 г. и 295,9 в 2010 г. Среди них доля геморрагических инсультов в структуре ОНМК в целом составляет 21,09%. Проблема обостряется ещё и тем, что соотношение геморрагических и ишемических инсультов в нашей республике, как известно, имеет свои особенности в виде 1:2,5, тогда как в центральных регионах России оно составляет 1:4. При этом за последние 2 года (2010 и 2011 гг.) наблюдается прирост геморрагических инсультов, включая субарахноидальные кровоизлияния (САК), на 9% (661 случай и 727 соответственно). Летальность в остром периоде геморрагического ин-

сульта, включая САК, остается высокой, составляя 42,1%. (Т.Я.Николаева, З.М.Кузьмина, 2012). Как известно, наиболее частой причиной развития САК является артериальная аневризма (АА) сосудов головного мозга.

Нейрохирургическое отделение РБ№1-НЦМ оперативным лечением АА занимается с открытия НЦМ, с 1992 г. За это время оперировано около 1000 больных.

Целью нашего исследования является изучение эпидемиологических характеристик, особенностей развития и результатов оперативного лечения САК аневризматической этиологии.

Материал и методы. В работе проанализированы истории болезни пациентов, поступивших в НХО, за 10 лет (2002-2011гг). Наличие АА было верифицировано с помощью церебральной панангиографии. Использованы методы эпидемиологического, клинического и статистического анализа.

Результаты. Всего обследовано 461 чел. Сравнительный анализ показал, что за последние 5 лет количество оперированных пациентов с АА возросло на 31%. Это связано не только с ростом заболеваемости САК, но и с улучшением диагностики на стадии «до разрыва аневризмы». По гендерному показателю мужчины составили 163 чел. (35,3%), женщины – 298 (64,7%). Возраст пациентов был от 21

до 74 лет. Средний возраст женщин составил 49,0 лет, средний возраст мужчин – 45,5 года. При распределении пациентов по этнической принадлежности выявлено, что якуты составили 353 чел. (76,5%) от общего числа пациентов, русские – 76 (16,4%), и прочие национальности составили 6,9%. По социальному положению: наибольшее количество пациентов составили служащие – 63%, рабочей профессии – 34%, инвалиды – 8% и пр. По данным последней переписи населения РС (Я) от 2010 года, в городе проживают 64,1% населения, в селе 35,9%. По нашим данным, артериальной аневризмой страдает больше сельские жители, чем городские – 62,2 и 37,8% соответственно.

«Золотым стандартом» диагностики АА является церебральная ангиография, что применяли всем пациентам, поступившим с подозрением на АА. Необходимо отметить, что в настоящее время улучшилась диагностика АА до её разрыва. Это подтверждается увеличением количества пациентов с бессимптомной аневризмой, которых было 93 чел. Причем это отмечается значительно чаще за последние годы – 80,6 % из них выявлено за последние 5 лет. Пациенты обратились к нейрохирургу после проведения им МРТ головного мозга, где обнаруживалась АА (МРТ им проводилась по поводу хро-

РБ №1-Национальный центр медицины РС(Я): **КОНТОГОРОВ Иван Иванович** – зав. отделением, **ВАСИЛЬЕВА Нина Афанасьевна** – к.м.н., невролог, vasilivanina2010@vmail.ru, **ЛАРИОНОВ Петр Игоревич** – врач-нейрохирург, PeterI.Larionov, **СУХАРЕВ Владислав Владиславович** – врач-нейрохирург.

нической головной боли, перенесенной ранее травмы головы, инсульта у родственников и пр.).

В НХО пациенты с АА поступали в подостром и «холодном» периодах разрыва аневризмы из улусов республики и из нейрососудистого отделения РБ №2-ЦЭМП. При этом диагноз «субарахноидальное кровоизлияние» был выставлен в 74,3% случаев, диагноз «субарахноидально-паренхиматозное кровоизлияние» – в 19,5%, «субарахноидальное кровоизлияние с прорывом крови в желудочковую систему» – в 6,2% случаев. 27,5% пациентов поступили после повторного САК.

По данным проф. В.В. Крылова (2011 г.), локализация АА выглядит следующим образом: на ВСА – 42,4%, на СМА – 18,9, на ПМА – 43,3, на ВББ – 2,1%. Множественная локализация встречается в 11,7% случаев.

По нашим данным, чаще АА локализируются в бассейне СМА – 27,9% (M1 – 2,7%, развилка – 22,5, M2 – 2,7); на втором месте – в бассейне ПМА – 26,4% (A1 – 1,3%, ПМА-ПСА – 12,6, ПСА – 7,3, A2-A3 – 5,2%); на третьем – в бассейне ВСА – 24,6%; на четвертом месте – в бассейне ВБ системы – 0,6%. Множественные аневризмы встречались почти в 2 раза чаще, чем в московской популяции, – в 98 случаях (21,2%).

Единственным эффективным методом лечения больных с АА остается хирургический. В нашем отделении проводились операции в подостром и «холодном» периодах заболевания открытым способом и методом эндоваскулярного тромбирования аневризмы. При открытом способе использовались в большинстве случаев птериональный и транссильвиевый доступ к аневризмам. Для окклюзии аневризм использовались микроспираль DCS, Complex Fill, реже клей Гистокрил. Клипирование шейки аневризмы проведено у 348 (75,4%) пациентов, укрепление стенки аневризматического мешка у 29 (6,2%). Операция эмболизации АА проведена в 105 случаях.

Результаты лечения. При открытой операции в удовлетворительном состоянии выписались домой 365 чел. (97,8%), летальных случаев после операции не было. Было 8 осложнений (2,1%) в виде нарастания неврологической симптоматики, что было связано в 7 случаях с развитием вазоспазма и в 1 – с развитием внутримозговой гематомы. При эндоваскулярной операции в 94 % случаев реконструктивные операции выполнены успешно, была достигнута полная окклюзия аневризмы. Клинически нарастания очаговой или общемозговой неврологической сим-

птоматики не наблюдалось, пациенты были активизированы на вторые сутки и выписывались домой на 2-3 сутки. В 4 случаях (4,7%) наблюдались осложнения во время выполнения операции (в 3 случаях произошел разрыв стенки АА и в 1 – развился тромбоз ВСА). Летальный исход последовал в 1 случае (1,1%) после разрыва АА во время эмболизации. Серьезнейшей проблемой остаются повторные САК, которые, по различным авторам, дают высокий % летальности – до 75 – 80% случаев. В нашем отделении за 10 лет умерли 4 пациента (0,8%) от рецидива САК в дооперационном периоде.

Выводы. За 10 лет наблюдается рост больных с АА. Чаще АА страдают женщины средних лет якутской этнической группы, проживающие в основном в сельской местности. АА чаще локализируются в бассейне СМА. У обследованных часто встречается множественность аневризм. С улучшением диагностики выявляемость «немых» аневризм возросла. Отличные результаты обеих способов оперативного лечения позволили снизить летальность среди пациентов с САК аневризматической этиологии. Выбор каждого способа лечения зависит от многих факторов и всегда подразумевает сугубо индивидуальный подход, особенно в случаях с неразорвавшимися аневризмами.

Н.А. Барашков, Л.У. Джемилева, О.Л. Посух, Ф.М. Терютин, А.В. Соловьев, В.Г. Пшенникова, Н.А. Соловьева, Э.Е. Федотова, А.Н. Алексеев, С.А. Федорова, Э.К. Хуснутдинова

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНАЯ ГЛУХОТА 1А ТИПА: ИДЕНТИФИКАЦИЯ «ЭНДЕМИЧНОГО ОЧАГА» НАКОПЛЕНИЯ МУТАЦИИ САЙТА СПЛАЙСИНГА IVS1+1G>A ГЕНА GJB2 НА ТЕРРИТОРИИ ВОСТОЧНОЙ СИБИРИ

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** – н.с., с.н.с. СВФУ, **СОЛОВЬЕВ Айсен Васильевич** – инж.-исслед. СВФУ, **ПШЕННИКОВА Вера Геннадьевна** – лаб.-исслед., **СОЛОВЬЕВА Наталья Алексеевна** – к.м.н., м.н.с., **ФЕДОРОВА Сарда-на Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб., зав. лаб. СВФУ, **ДЖЕМИЛЕВА Лиля Усеиновна** – д.м.н., с.н.с. ФГБУН ИБГ УНЦ РАН, **ПОСУХ Ольга Леонидовна** – к.б.н., с.н.с., ФГБУН ИЦиГ СО РАН, доцент ФГБОУ ВПО «Новосибирский национальный исследовательский гос. ун-т», **ФЕДОТОВА Эльвира Егоровна** – к.м.н., зав. Сурдологическим центром, ГБУ РС(Я) РБ№1-НЦМ, **АЛЕКСЕЕВ Анатолий Николаевич** – д.и.н., проф., директор ФГУН ИГИ и ПМНС СО РАН, **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камильевна** – д.б.н., проф., зав. отделом ФГБУН ИБГ УНЦ РАН, зав. кафедрой ФГБОУ ВПО «Башкирский государственный университет».

У коренного населения Якутии идентифицирована молекулярно-генетическая причина наследственной формы глухоты, обусловленная редкой мутацией сайта сплайсинга IVS1+1G>A гена *GJB2*, которая в соответствии с международным каталогом OMIM классифицируется как аллельный вариант аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ 1А). Распространенность мутации сайта сплайсинга при АРГ 1А у якутов и высокая частота гетерозиготного носительства среди коренного населения свидетельствуют о локальном накоплении IVS1+1G>A, что характеризует регион Восточной Сибири как «эндемичный очаг» данной мутации.

Ключевые слова: аутосомно-рецессивная глухота 1 А типа, ген *GJB2*, мутация IVS1+1G>A, «эндемичный очаг накопления», Восточная Сибирь.

In this study we registered a large cohort of Yakut patients homozygous for the IVS1+1G>A mutation (70 unrelated deaf subjects in total). The extremely high carrier frequency of the IVS1+1G>A mutation from six investigated populations has been found in Yakut population. Reconstruction of 140 haplotypes with IVS1+1G>A mutation demonstrates the common origin of all mutant chromosomes found in Yakuts. The age of mutation was estimated to be approximately 800 years. These findings characterize Eastern Siberia as the region with the most extensive accumulation of the IVS1+1G>A mutation in the world as a result of founder effect.

Keywords: autosomal recessive deafness 1A, *GJB2*, IVS1+1G>A, Eastern Siberia.