

деральном бюджете на 2007 год» с последующим распоряжением Правительства РФ N 1328-р утвердил дорназу-альфа как препарат, централизованнокупаемый за счет средств федерального бюджета лекарственных средств, предназначенных для лечения больных муковисцидозом на 2008-2009 гг. Т.е. наиболее дорогостоящий препарат дорназа-альфа будет предоставляться всем больным при наличии диагноза муковисцидоз, вне зависимости от наличия инвалидности. В совокупности с продолжением действия Национальной программы дополнительного лекарственного обеспечения (ДЛО) жизненно важными медикаментами больных МВ создается реальная возможность значительного повышения не только качества, но и средней продолжительности их жизни.

Еще раз хотелось бы подчеркнуть, что для получения ощутимых результа-

тов по улучшению жизни больных МВ, сопоставимых с экономически развитыми странами, необходимо понимание государством важности не только своевременного выявления больных МВ, но и создания необходимых условий для их наблюдения и лечения на всей территории России.

Литература

1. Капранов Н.И. Муковисцидоз – современное состояние проблемы//Пульмонология 2006, с. 3-11 (приложение по муковисцидозу).
2. Муковисцидоз. Современные достижения и актуальные проблемы. Метод. рекомендации. Издание второе (первое 2001) переработанное и дополненное / Капранов Н.И., Каширская Н.Ю., Воронкова А.Ю. и др. М.: 2005. – 109с.;
3. Cystic Fibrosis Trust. UK CF Database Annual Data Report 2003. Bromley, UK, 2005.
4. Dodge JA, Lewis PA, Stanton M et al. Cystic fibrosis mortality and survival in the United Kingdom, 1947 to 2003// Eur Respir J. 2006 Dec 20.
5. Crossley JR, Elliott RB, Smith PA. Dried-blood spot screening for cystic fibrosis in the new-born. Lancet 1979;1(8114):472-4.

6. Rock MJ, Mishler EH, Farrell PM et al. Newborn screening for cystic fibrosis is complicated by age-related decline in immunoreactive trypsinogen levels. Pediatrics 1990;85(6):1001-7.
7. Parad RB, Comeau AM, Dorkin HL et al. Sweat testing infants detected by cystic fibrosis newborn screening. J Pediatr 2005;147(3 Suppl):S69-72
8. Wilcken B. Newborn screening for cystic fibrosis: techniques and strategies. J Inher Metab Dis. 2007 Aug;30(4):537-43.
9. Kerem E., Conway S., Elborn S., Heijerman H. Standards of care for patients with cystic fibrosis: a European consensus // Journal of Cystic Fibrosis 4 (2005) 7 – 26.
10. Bush A., Gotz M. Cystic fibrosis// Chapter 15, p. 234-289 In Eur Resp Mon, 2006; 37.
11. Verhaeghe C, Delbecq K, de Leval L, et al. Early inflammation in the airways of a cystic fibrosis foetus // J Cyst Fibros. 2007 Jul;6(4):304-8.
12. Sanders NN, Franckx H, De Boeck K, et al. Role of magnesium in the failure of rDNase therapy in patients with cystic fibrosis // Thorax. 2006 Nov;61(11):962-8.
13. Smyth A, Elborn J. Exacerbations in cystic fibrosis: 3. Management// Thorax.2008; 63: 180-184.
14. Kosciak RL, Lai HJ, Laxova A. et al. Preventing early, prolonged vitamin E deficiency: an opportunity for better cognitive outcomes via early diagnosis through neonatal screening. J.Pediatr 2005;147(3 Suppl):S51-6.

Н.А. Барашков, Л.У. Джемилева, С.А. Федорова, Ф.М. Терютин, Э.Е. Федотова, А.М. Тазетдинов, С.К. Кононова, А.Л. Сухомясова, Е.Е. Гуринова, С.П. Алексеева, А.Н. Ноговицына, Н.Р. Максимова, Э.К. Хуснутдинова

НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕСИНДРОМАЛЬНАЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНАЯ ГЛУХОТА В ЯКУТИИ: МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И ОПЫТ КОХЛЕАРНОЙ ИМПЛАНТАЦИИ

УДК 616-036.22; 616/618; 61:575

Цель исследования: изучение причин возникновения одной из частых моногенных патологий в Республике Саха (Якутия) - наследственной несиндромальной аутосомно-рецессивной глухоты

Материал и методы: проведен поиск мутаций в кодирующей области гена GJB2 (коннексин-26) с помощью анализа конформационных полиморфизмов однонитчатых фрагментов (SSCP-анализ) с последующим определением нуклеотидной последовательности на автоматическом секвенаторе ABI Prism 310 (Applied Biosystems) у 79 пациентов из 65 неродственных семей с диагнозом «несиндромальная двухсторонняя сенсоневральная тугоухость III-IV степени»

БАРАШКОВ Николай Алексеевич – к.б.н., н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ДЖЕМИЛЕВА Лиля Усеиновна** – к.м.н., с.н.с. Института биохимии и генетики Уфимского научного центра РАН; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ТЕРЮТИН Федор Михайлович** – врач сурдолог-оториноларинголог Сурдологического центра РБ №1 – НЦМ; **ФЕДОТОВА Эльвира Егоровна** – к.м.н., зав. Сурдологическим центром РБ №1 – НЦМ; **ТАЗЕТДИНОВ Андрей Маулетдзиевич** – к.б.н., стажер-исследователь Института биохимии и генетики УНЦ РАН; **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **СУХОМЯСОВА Айтилина Лукична** – к.м.н., зав. МГК РБ №1 – НЦМ; **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач генетик МГК РБ №1 – НЦМ; **АЛЕКСЕЕВА Светлана Петровна** – врач генетик медико-генетической консультации РБ №1 – НЦМ; **НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна** – к.м.н., зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – к.м.н., гл.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ХУСНУТДИНОВА Эльза КАМИЛЕВНА** – д.б.н., проф., зав. Отделом геномики Института биохимии и генетики УНЦ РАН.

Результаты. Спектр мутаций гена GJB2 у больных в Республике Саха (Якутия) представлен пятью рецессивными мутациями - 35delG, V37I, 312-326del14, 333-334delAA, R127H и 3 полиморфными вариантами - V27I, M34T, E114G. В исследованной выборке больных показана этническая неоднородность по спектру и частоте идентифицированных мутаций и полиморфных вариантов. Мутации гена GJB2 выявлены у 50.1% не родственных больных европеоидного происхождения (русские, украинцы, ингуши) и 7.2% - у пациентов якутов. В работе представлен первый отечественный опыт проведения кохлеарной имплантации ребенку с врожденной наследственной несиндромальной аутосомно-рецессивной сенсоневральной потерей слуха обусловленной мутацией 35delG

Заключение. Низкий вклад мутаций гена GJB2 в развитие несиндромальной сенсоневральной глухоты в популяции якутов, вероятно, определяется мутациями в других генах, контролирующих процесс звуковосприятия

Ключевые слова: глухота, ген GJB2, кохлеарная имплантация, Республика Саха (Якутия)

Aim of study: To study the reasons of nonsyndromic sensorineural hearing loss, one of frequent hereditary pathologies in the Republic of Sakha (Yakutia), the search of mutations is conducted in the coding region of GJB2 gene in 79 patients from 65 families with a sensorineural hearing loss of III-IV degree (moderate and profound).

Results. In GJB2 gene in patients from the Republic of Sakha (Yakutia) we identified 5 different recessive mutations 35delG, V37I, 312-326del14, 333-334delAA, R127H and three sequences variant V27I, M34T, E114G. In Caucasian patients (Russians, Ukrainians, Ingush) the mutations 35delG (41.7%), 312-326del14 (4.2%), 333-334delAA (4.2%) were found. In Yakut patients with non-syndromic sensorineural hearing loss the mutations 35delG (2.1%), V37I (2.1%), R127H (1.0%) and sequences variants V27I (6.3%), M34T (1.0%), E114G (1.0%) were identified. GJB2 mutations were found in 50.1% Caucasians patients and 7.2% Yakut patients.

Conclusion. Low frequency of GJB2 mutations in Yakut individuals with non-syndromic sensorineural hearing loss, can testify to the presence in Yakut population of mutations in other genes, responsible for infringement of sound perception process.

Keywords: deafness, GJB2 gene, cochlear implantation, Republic Sakha (Yakutia)

Принятые сокращения: GJB2 (gap-junction B2) – ген коннексина-26, SSCP (Single Strand Conformation Polymorphism) – анализ конформационных полиморфизмов одонитевых фрагментов.

Введение

В настоящее время известно более 65 генов и около 110 картированных локусов, ответственных за возникновение наследственных форм потери слуха [16]. Среди всех идентифицированных генов наследственной тугоухости наибольшее значение имеет ген GJB2 (коннексин-26), картированный в локусе DFNB1 (13q11-q12) [5, 16]. В настоящее время в гене GJB2 известно более 100 различных мутаций [11]. Наиболее распространенными из них являются рецессивные мутации: делеции – 35delG, 167delT и 235delC и нонсенс замены – R143W, W24X, большинство из которых этноспецифичны [7, 8, 10, 13, 17].

В Республике Саха (Якутия) наследственная сенсоневральная тугоухость является одной из пяти наиболее частых наследственных патологий с распространенностью 6.2 на 10⁵ населения наряду с такими частыми моногенными заболеваниями, как спиноцеребеллярная атаксия 1 типа и миотоническая дистрофия Россолимо-Куршмана-Штейнерта-Баттена [4]. В связи с этим, в Якутии актуальным является проведение молекулярно-генетических исследований, направленных на поиск мутаций в генах, контролирующих процесс звуковосприятия.

Материал и методы

В качестве материала были использованы образцы ДНК 79 пациентов из 65 не родственных семей с диагнозом несиндромальная двухсторонняя сенсоневральная тугоухость (преимущественно III-IV степени) наследственной этиологии, а также образцы ДНК членов их семей (всего 86 человек). Материал для исследования предоставлен Медико-генетической консультацией, Сурдологопедическим центром Республиканской больницы №1 – Национального центра медицины Республики Саха (Якутия), а также получен в ходе выездов в республиканские специализированные (коррекционные) школы-интернаты для глухих и слабослышащих детей. Все пациенты были осмотрены врачами сурдологами-оториноларингологами и генетиками. Больным были проведены тональные аудиометрические исследования по костному и воздушному проведению,

в некоторых случаях, по показаниям, была проведена импедансометрия и РКТ (рентгеновская компьютерная томография) височных костей. В ходе исследования уточнялись данные об этнической принадлежности больных путем опроса и выяснения национальной принадлежности родителей. Возраст пациентов на момент исследования варьировал от 4 до 22 лет. По этническому составу больные распределились следующим образом: 59 якутов из 48 семей, 11 русских из 10 семей, 1 украинец, 3 ингуша из 1 семьи, 1 эвенок, 1 эвен, 3 метиса – русский/якут из 2 семей, 1 метис (украинец/якут).

Молекулярно-генетический анализ ДНК выделяли из периферической крови методом фенольно-хлороформной экстракции. Исследование образцов ДНК на наличие мутаций и полиморфных вариантов в гене GJB2 проводили методом SSCP-анализа (Single Strand Conformation Polymorphism) с использованием праймеров [7, 8, 18], с последующим определением последовательности нуклеотидов на автоматическом секвенаторе ABI Prism 310 (Applied Biosystems) с помощью набора реагентов Big DYEenactm ET terminator cycle sequencing premix kit (Amersham Pharmacia Biotech, Sweden).

Результаты и обсуждение

Этническая специфичность спектра и частоты мутаций гена GJB2

Молекулярно-генетический анализ кодирующей области гена GJB2 у больных наследственной несиндромальной сенсоневральной тугоухостью позволил идентифицировать пять рецессивных мутаций – 35delG, V37I, 312-326del14, 333-334delAA, R127H и три полиморфных варианта – V27I, M34T, E114G [3].

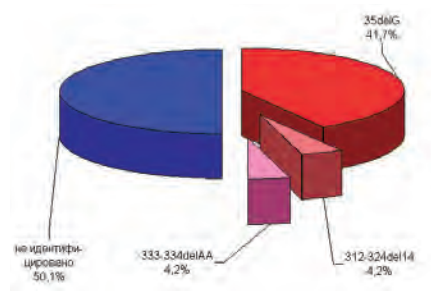
При анализе распределения спектра и частоты, найденных изменений нуклеотидной последовательности у пациентов из представленных этни-

ческих групп были выявлены следующие особенности (Рис. 1). У больных европейского происхождения (русских, украинцев и ингушей) в гене GJB2 идентифицированы три мутации 35delG, 312-326del14 и 333-334delAA с преобладанием мутации 35delG (41.7%), встречающейся с высокой частотой в Европе и Северной Америке [7, 8, 15, 18]. У пациентов якутов были идентифицированы мутации и полиморфные варианты, встречающиеся как в популяциях Азии – V37I, V27I, E114G, R127H [12, 13], так и в популяциях Европы – 35delG, M34T [7, 8, 15, 18]. Мутации V37I, R127H наряду с полиморфными вариантами E114G и V27I обнаружены только у пациентов якутов и не идентифицированы у больных европейского происхождения.

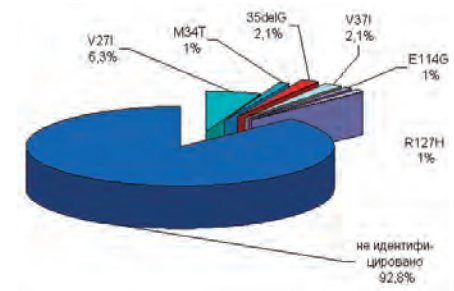
Таким образом, суммарный вклад мутаций гена GJB2 в изученной выборке больных составил 50.1% у не родственных пациентов европейского происхождения и 7.2% у пациентов якутов (Рис.1). Низкий вклад мутаций гена GJB2 в развитие несиндромальной сенсоневральной глухоты в популяции якутов, вероятно, определяется мутациями в других генах, контролирующих процесс звуковосприятия. Более подробно спектр и частота мутаций гена GJB2 рассмотрены ранее [1, 3].

Кохлеарная имплантация ребенку с мутацией 35delG гена GJB2

Поскольку врожденные дефекты органов слуха в настоящее время не поддаются лечению, а реабилитация и абилитация таких детей возможна лишь с помощью слухопротезирования и длительной педагогической коррекции, в настоящем разделе представлены результаты кохлеарной имплантации ребенку с врожденной сенсоневральной глухотой, обусловленной мутацией 35delG. Одному пациенту, участвовавшему в молекулярно-генетическом исследовании в возрасте 2 г. 7 мес. на базе ФГУ «Российский научно-практический центр аудиологии и слухопро-



Спектр и частота мутаций гена GJB2 у пациентов европейского происхождения (русские, украинцы, ингуши) N=12



Спектр и частота мутаций и полиморфных вариантов гена GJB2 у пациентов якутов N=48

Рис. 1

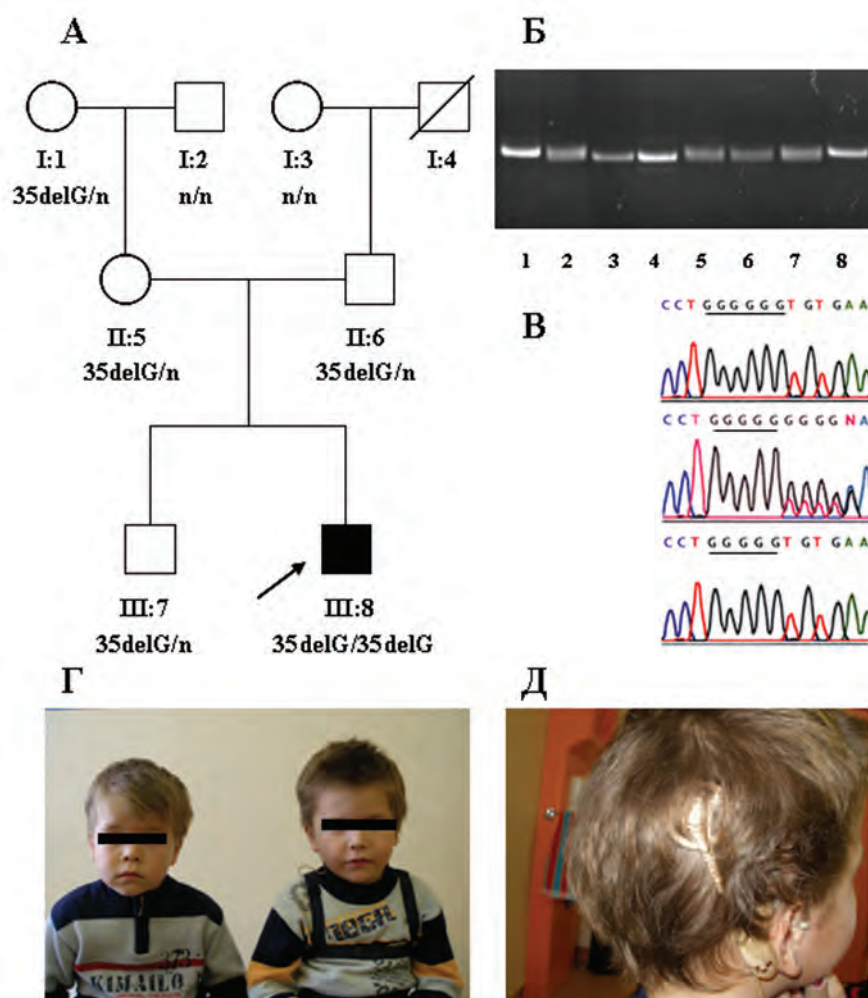


Рис.2. Кохлеарная имплантация ребенку, гомозиготному по мутации 35delG в гене GJB2 (коннексин 26).

А) Фрагмент родословной семьи Б. Гетерозиготные носители мутации обозначены 35delG/n, гомозигота (пробанд, показан стрелкой) – 35delG/35delG, норма – n/n. Б) Детекция мутации 35delG в 10%-ном полиакриламидном геле. Дорожки 1 (I:2) и 8 (I:3) – образцы n/n, 2 (I:1), 5 (II:5) 6 (II:6), 7 (III:7) – гетерозиготы 35delG/n, 3 (III:8) – гомозигота 35delG/35delG, 4 – контрольный образец с генотипом 35delG/35delG. В) Секвенирование гена GJB2: сверху – норма n/n, в центре – гетерозигота 35delG/n, внизу – гомозигота 35delG/35delG. Г) Фотография братьев Б. Слева – старший брат с нормальным слухом (генотип 35delG/n); справа – пациент с имплантом (генотип 35delG/35delG). Д) Фото пациента с кохлеарным имплантом «Nucleus 24».

тезирования» (г. Москва) проведена кохлеарная имплантация системой «Nucleus 24». Имплант впервые включен через 1 месяц после операции, активировано 16 электродов, процессор настроен на 4 различные программы. По данным акуметрии в настоящее время с включенным имплантом пациент различает шепотную речь справа около уха и разговорную речь справа с 6 м. Течение послеоперационного периода без особенностей [2].

По результатам молекулярно-генетического исследования у данного пациента была идентифицирована мутация 35delG в гомозиготном состоянии; у родителей, бабушки и брата – в гетерозиготном (Рис. 2). В настоящее

время многими исследователями высказывается мнение, что наилучшими кандидатами для кохлеарной имплантации являются индивиды, у которых потеря слуха обусловлена мутациями в гене GJB2 [6, 9, 14]. Наличие мутаций гена GJB2 выявляется у значительной части пациентов (до 30%), прошедших кохлеарную имплантацию [6, 9], что может свидетельствовать о том, что критерии оптимального отбора пациентов для кохлеарной имплантации наиболее эффективны именно для этой группы пациентов [14]. В свою очередь, оптимальный отбор кандидатов для проведения кохлеарной имплантации будет способствовать их более успешной абилитации.

Авторы выражают искреннюю признательность старшему научному сотруднику лаборатории рекомбинационного и сегрегационного анализа Института цитологии и генетики СО РАН к.б.н. О.Л. Посух (г. Новосибирск) и директору ФГУ Российского научно-практического центра аудиологии и слухопротезирования д.м.н., профессору Г.А. Таварткиладзе (г. Москва) за оказанную научно-методическую помощь.

Работа выполнена при частичном финансировании из грантов РФФИ (08-04-90730 моб_ст), РФФИ (09-04-94323-а), РФФИ (09-04-09288 моб_з), РГНФ (08-06-84602а/У), МК-2575.2008.4 и Президента Республики Саха (Якутия) в области здравоохранения и медицинской науки (№ 327РП).

Литература

1. Анализ локуса Cx26AU гена GJB2 у больных наследственной несиндромальной нейросенсорной глухотой в Республике Саха (Якутия) / Н.А. Барашков [и др.] // Якутский медицинский журнал. – 2006. Т.№2. – №14. – С.11-15.
2. Кохлеарная имплантация у ребенка с врожденной сенсоневральной глухотой, обусловленной мутацией 35delG в гене GJB2 (коннексин 26) / Ф.М. Терютин [и др.] // Вестник оторинолар. – 2009. – №2. – С.17-19.
3. Мутации гена коннексина 26 (GJB2) у больных наследственной несиндромальной сенсоневральной тугоухостью в Республике Саха (Якутия) / Н.А. Барашков [и др.] // Вестник оторинолар. – 2008. – №5. – С.21-28.
4. Структура и разнообразие наследственной патологии в Республике Саха (Якутия). Л.А. Тарская [и др.] // Генетика. – 2004. – 40. – С.1530-1539.
5. Assignment of connexin 26 (GJB2) and 46 (GJA3) genes to human chromosomes 13q11-q12 and mouse chromosome 14D1-E1 by in situ hybridization. / C. Mignon [et al.] // Cytogenet. Cell. Genet. – 1996. – 72. – P.185-186.
6. Auditory responses in cochlear implant users with and without GJB2 deafness / E.J. Propst [et al.] // Laryngoscope. – 2006. – 116(2). – P.317-327.
7. Connexin 26 mutations associated with the most common form of non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterranean / L. Zelante [et al.] // Hum. Mol. Genet. – 1997. – 6. – P.1605-1609.
8. Connexin 26 mutations in hereditary nonsyndromic sensorineural deafness / D.P. Kelsell [et al.] // Nature. – 1997. – 387. – P.80-83.
9. Connexin 26 (GJB2) gene-related deafness and speech intelligibility after cochlear implantation / A.R. Sinnathuray [et al.] // Otol. Neurotol. – 2004. – 25(6). – P.935-942.
10. Connexin 26 R143W mutation associated with recessive nonsyndromic sensorineural deafness in Africa / G. Brobby [et al.] // N. Engl. J. Med. – 1998. – № 19. – Vol. 338(8). – P. 548-550.
11. Connexins and deafness Homepage. / E. Ballana [et al.] // World wide web URL. <http://www.crg.es/deafness>.
12. Contribution of connexin26 (GJB2) mutations and founder of non-syndromic hearing loss in India / M. RamShankar [et al.] // J. Med. Genet. – 2003. – 40. – P.1-6.
13. GJB2 deafness gene shows a specific spectrum of mutations in Japan, including a frequent

founder mutation / A. Ohtsuka [et al] // Hum. Genet. – 2003. – 112. – P.329-333.

14. GJB2 gene mutations in cochlear implant recipients: prevalence and impact on outcome / L.R. Lustig [et al] // Arch. Otolaryngol. Head. Neck. Surg. – 2004. – 130(5). – P.541-546.

15. High carrier frequency of the 35delG deafness

mutation in European populations / P. Gasparini [et al] // Eur. J. Hum. Genet. – 2000. – 8. – P.19-23.

16. Morton C. Newborn Hearing Screening – A Silent Revolution / C. Morton, W.C. Nance // The New England Journal of Medicine. – 2006. – 354. – P.2151-2164.

17. Mutations in the connexin 26 gene (GJB2)

among Ashkenazi Jews with non-syndromic recessive deafness / R.J. Morell [et al] // Nat. Engl. J. Med. – 1998. – 339. – P.1500-1505.

18. Novel mutations in the connexin 26 gene (GJB2) that cause autosomal recessive (DFNB1) hearing loss / P.M. Kelley [et al] // Am. J. Hum. Genet. – 1998. – 62. – P.792-799.

И.А. Николаева, М.Н. Коротов, Е.Е. Гуринова, С.К. Степанова,
Н.Р. Максимова, А.Л. Сухомясова, А.Н. Ноговицына

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

УДК 616.8-575.17

По данным Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии Республики Саха (Якутия) с 2001 по 2008 г. всего диагностировано 26 форм моногенной наследственной патологии нервной системы, из них 16 – у детского населения. Преобладают аутосомно-доминантные НБНС. Наиболее широкий спектр различных нозологических форм представлен в группе нервно-мышечных заболеваний.

Ключевые слова: наследственные болезни нервной системы, медико-генетическое консультирование, ДНК – диагностика.

According to the Republican genetic register of a hereditary and congenital pathology of Republic Sakha (Yakutia) from 2001 to 2008 26 forms of a monogenic hereditary pathology of nervous system are diagnosed in total, from them 16 - in the children's population. Autosomal dominant HINS prevail. The widest spectrum of various nosological forms is presented in group of nervous-muscular diseases.

Keywords: hereditary illnesses of nervous system, medical-genetic consultation, DNA-diagnostics.

Перечень моногенных наследственных болезней нервной системы (НБНС) включает более 350 форм [2]. Однако большинство из них встречается редко. По результатам генетико-эпидемиологических исследований, наследственная патология в якутской популяции отличается высоким разнообразием и территориальной гетерогенностью в распределении [3,4]. Ведущее место в структуре генетической патологии в Республике Саха (Якутия) занимают наследственные болезни нервной системы [5]. Наиболее распространены из них спинально-бульбарная атрофия I типа (СЦА1), миотоническая дистрофия (МД), окулофарингеальная миодистрофия (ОФМД). Распространенность СЦА1 составляет от 43,8 до 243,2 на 100 тыс. якутского населения, одним из мест накопления больных СЦА1 является центральная (Лено-Алданское междуречье) и северная группа улусов (бассейн реки Индигирки) [7]. Миотоническая дистрофия встречается с частотой 21,3 на 100 тыс. среди якутского населения с преимущественным накоплением в Вилюйской и центральной группе улусов [8]. Высокое накопление

окулофарингеальной миодистрофии наблюдается также в центральных улусах, преимущественно в Усть-Алданском, при этом у всех больных якутов выявляется одинаковое увеличение GCG – повторов (до 10) в гене PAPB2 [6]. Современные молекулярно-генетические технологии в диагностике наследственных заболеваний помогают уточнить генетическую причину большого числа нозологических форм наследственных болезней нервной системы. Определение локализации генов, расшифровка типа мутаций позволяют проводить точную диагностику отдельных генетических вариантов, осуществлять пренатальную диагностику, выявлять гетерозиготное носительство.

Целью данной работы являлось изучение спектра и частоты отдельных форм наследственных болезней нервной системы в Республике Саха (Якутия).

Материал и методы исследования

Материал получен в ходе обследования больных в медико-генетической консультации РБ№1 - НЦМ и экспедиционных выездов отдела молекулярной генетики Якутского научного центра КМП СО РАМН в улусы и города РС(Я) (Вилюйский, Сунтарский, Ленский, Олекминский, Амгинский, Чурапчинский, Усть-Алданский, Горный, Абыйский, Верхнеколымский, г.Мирный, г.Нерюнгри, г.Алдан) в период 2001-2008гг. Диагноз НБНС основывался на анализе родословной, общепринятых клинических критериях (клинико-фенотипических признаках),

а также данных ряда дополнительных исследований, таких как электрокардиография, эхокардиография, электромиография, электроэнцефалография, магнитно-резонансная томография головного и спинного мозга, определение степени увеличения активности некоторых ферментов в сыворотке крови. Молекулярно-генетическая диагностика (СЦА1, МД, ОФМД, невральной амиотрофии Шарко-Мари-Тус 1А типа, спинальной амиотрофии Верднига-Гофмана, спинально-бульбарной амиотрофии Кеннеди, атаксии Фридрейха), биохимическая диагностика (болезни Вильсона-Коновалова) осуществлялись в лаборатории медико-генетической консультации РБ№1-НЦМ, молекулярно-генетическая диагностика хореи Гентингтона и дентаторубро-паллидолюсисовой атрофии проведена в НИИ мозга Университета Ниигаты (Япония).

Результаты исследования и обсуждение

По данным Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии Республики Саха (Якутия) с 2001 по 2008 г. проконсультировано 593 больных с НБНС из 349 семей. Всего диагностировано 26 форм моногенной наследственной патологии нервной системы, из них 16 – у детского населения (таблица).

Нервно-мышечные болезни занимают первое место по частоте в Республике Саха (Якутия) среди всех наследственных моногенных неврологических заболеваний, как и во всем мире [1]. Всего на наблюдении в МГК состоят 312 больных с нервно-мышечной патологией из 206 семей. В данную группу

Сотрудники ОМГ ЯНЦ КМП СО РАМН:
НИКОЛАЕВА Ирина Аверьевна – н.с.,
nia0505@rambler.ru, **КОРОТОВ Мефодий Николаевич** – врач невролог высшей квалификации, н.с., **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач-генетик МГК Перинатального центра РБ№1-НЦМ, н.с., **СТЕПАНОВА Светлана Кимовна** – биолог МГК ПЦ РБ№1-НЦМ, н.с., **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – к.м.н., гл.н.с., **СУХОМЯСОВА Айталиа Лукична** – к.м.н., зав. МГК, зав. лаб., **НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна** – к.м.н., врач-генетик МГК, зав. лаб.