

of stable isotope labeling data supports short blood neutrophil half-lives / J. Lahoz-Beneytez, M. Elemans, Y. Zhang [et al.] // *Blood*. – 2016. – V. 127(26). – P. 3431-3438. doi: 10.1182/blood-2016-03-700336

25. Interferon-gamma receptor 2 expression as the deciding factor in human T, B, and myeloid cell proliferation or death / P. Bernabei, E.M. Cocchia, L. Rigamonti [et al.] // *J. Leukoc. Biol.* – 2001. – V. 70. – P. 950-960.

26. IL-6 and its soluble receptor orchestrate a temporal switch in the pattern of leukocyte recruitment seen during acute inflammation / S.M. Hurst, T.S. Wilkinson, R.M. McLoughlin [et al.] // *Immunity*. – 2001. – V. 14. – P. 705-714.

27. IL-10 Inhibits Apoptosis of Promyeloid Cells by Activating Insulin Receptor Substrate-2 and Phosphatidylinositol 3'-Kinase / J.-H. Zhou, S.R. Broussard, K. Strle [et al.] // *J. Immunol.* – 2001. – V. 167. – P. 4436-4442.

28. Interleukin-6 delays neutrophil apoptosis / W.L. Biffi, E.E. Moore, F.A. Moore [et al.] // *Arch. Surg.* – 1996. – V. 131. – P. 24-30.

29. Interleukin-10 stimulation of phosphatidylinositol 3-kinase and p70 S6 kinase is required for the proliferative but not the antiinflammatory effects of the cytokine / J.B. Crawley, L.M. Williams,

T. Mander [et al.] // *J. Biol. Chem.* – 1996. – V. 271. – P. 16357-16362.

30. Interleukin-10 counterregulates proinflammatory cytokine-induced inhibition of neutrophil apoptosis during severe sepsis / M. Keel, U. Ungeth, U. Steckholzer [et al.] // *Blood*. – 1997. – V. 90. – P. 3356-3363.

31. Interplay between IFN- γ and IL-6 signaling governs neutrophil trafficking and apoptosis during acute inflammation / R.M. McLoughlin, J. Witowski, R.L. Robson [et al.] // *J. Clin. Invest.* – 2003. – V. 112. – P. 598-607.

32. Kaufmann H.S Immunologic defects in an atopic population / H.S. Kaufmann, J.R. Hobbs // *Lancet*. – 1970. – V. 2. – P. 1061-1076.

33. Majno G. Cellular death and necrosis; chemical, physical and morphologic change in rat liver / G. Majno, M. La Gattuta, T.E. Thompson // *Arch. path. Anat.* – 1960. – V. 333. – P. 421-465.

34. Mitre E. Parasite antigen-driven basophils are a major source of IL-4 in humane filarial infections / E. Mitre, R.T. Taylor // *J. Immunol.* – 2004. – V. 173(4). – P. 2439-2445.

35. Promotion of Neutrophil Apoptosis by TNF- α / G. Salamone, M. Giordano, A.S. Trevni [et al.] // *J. Immunol.* – 2001. – V. 166(5). – P. 3476-3483.

36. Regulation of Neutrophil Apoptosis by Tumor Necrosis Factor- α : Requirements for TNF-R55 and TNF-R75 for Induction of Apoptosis In Vitro / J. Murray, J. Barbara, S. Dunkley [et al.] // *Blood*. – 1997. – V. 90 (7). – P. 2772-2783.

37. Regulation of TNF mediated antiapoptotic signaling in human neutrophils: role of δ -PKC and ERK1/2. / L.E. Kilpatrick, S. Sun, D. Mackie et al // *J. Leukoc. Biol.* – 2006. – V. 80. – P. 1512-1521.

38. Sadallah S. Ectosomes released by human neutrophils are specialized functional units / S. Sadallah, A. Hefti // *J. Immunol.* – 1999. – V. 163. – P. 4564-4573.

39. Toso, a functional IgM receptor, is regulated by IL-2 and T cells / Y. Murakami, S. Narayanan, S. Su [et al.] // *J. Immunol.* – 2012. – V. 189(2). – P. 587-597.

40. Type I and type II interferons delay human neutrophil apoptosis via activation of STAT3 and up-regulation of cellular inhibitor of apoptosis / E. Sakamoto, F. Hato, T. Kato [et al.] // *J. Leukoc. Biol.* – 2005. – V. 78. – P. 301-309.

41. Wei J. Autophagy regulates endoplasmic reticulum homeostasis and calcium mobilization in T-lymphocytes / J. Wei, P.H. Heather, L. Qi-Jiug // *J. Immunol.* – 2011. – V. 186(3). – P. 1564-1574.

Т.П. Ширяева, А.В. Грибанов, Д.М. Федотов, О.А. Румянцева

ОЦЕНКА ПАРАМЕТРОВ ДИНАМИЧЕСКОГО КОМПОНЕНТА ПОСТУРАЛЬНОГО БАЛАНСА У ЖЕНЩИН ПОЖИЛОГО ВОЗРАСТА

DOI 10.25789/YMJ.2020.72.07

УДК 612.766

Целью исследования являлась разработка центильных таблиц для оценки основных параметров динамических компонентов постурального баланса у женщин 60-74 лет. Обследовано 3 группы женщин в возрасте 60-64 года, 65-69 лет и 70-74 года. Представленные нормативы будут способствовать повышению информативности проведения исследований и объективности анализа полученных результатов, а также смогут помочь в оценке эффективности реализации мероприятий по поддержанию нормальной, безопасной ходьбы или предотвращению ограничений мобильности.

Ключевые слова: динамический компонент постурального баланса, женщины, пожилой возраст, центильная оценка.

The aim of the study was to develop centile tables to assess basic parameters of the dynamic components of the postural balance in women 60-74 years old. Three groups of women aged 60-64 years, 65-69 years, and 70-74 years, with a total number of 186 people, were examined. Evaluation of main indicators of the postural balance was carried out using the computer stabilometric complex "Balance Manager". The presented standards will help to increase the information content of research and objective analysis of the results obtained, as well as to evaluate the effectiveness of the implementation of measures to maintain normal, safe walk or prevention of mobility restriction.

Keywords: dynamic component of postural balance, women, elderly age, centile grade.

ШИРЯЕВА Таисия Петровна – н.с. Института возрастной физиологии РАО (г. Москва), м.н.с. Института медико-биологических исследований Северного (Арктического) федерального университета им. М.В. Ломоносова (г. Архангельск), taisia.moroz@yandex.ru; **ГРИБАНОВ Анатолий Владимирович** – д.м.н., проф., гл.н.с. Института возрастной физиологии РАО, проф. Северного (Арктического) федерального университета им. М.В. Ломоносова, a.gribanov@narfu.ru; **ФЕДОТОВ Денис Михайлович** – к.м.н., доцент Северного государственного медицинского университета (г. Архангельск), доцент Северного (Арктического) федерального университета им. М.В. Ломоносова, doctorpro@yandex.ru; **РУМЯНЦЕВА Ольга Анатольевна** – к.п.н., доцент Северного (Арктического) федерального университета им. М.В. Ломоносова, o.rumyantseva@narfu.ru.

Введение. Отечественные и международные исследования показали, что основным компонентом активного долголетия является сохранение автономности и мобильности у людей пожилого возраста. Чтобы минимизировать и предотвратить потерю независимого, автономного существования, специалисты, работающие с пожилыми людьми, должны своевременно определять уровень риска будущего снижения мобильности [2, 4, 6, 7]. Анализ ходьбы является широко используемым показателем эффективности функционирования нижних конечностей в частности и постурального баланса в целом [3, 5, 6, 9, 10].

Изменение основных параметров динамического компонента постурального баланса является наглядным индикатором сохранности динамического компонента постурального баланса, поскольку именно они наиболее чувствительны к будущим изменениям функционального состояния организма пожилых людей. Однако в современных отечественных литературных данных отсутствуют сведения о нормативах оценки основных показателей динамического компонента постурального баланса у женщин пожилого возраста [1, 8, 11-15].

Цель исследования - разработать центильные таблицы для оценки

основных параметров динамических компонентов постурального баланса у женщин 60-74 лет.

Материалы и методы исследования. Поперечное одномоментное исследование проводилось с информированного согласия участников. В исследовании приняли участие 186 женщин в возрасте 60-74 лет, которые были распределены на возрастные группы: 60-64 года – 61 чел. (средний возраст $62,8 \pm 1,3$ лет), 65-69 лет – 63 чел. (средний возраст $67,8 \pm 1,8$ лет), 70-74 года – 62 чел. (средний возраст $73,1 \pm 1,1$ лет). Все женщины на момент исследования были мобильны и не использовали дополнительные средства опоры при ходьбе. В качестве критериев исключения рассматривались: наличие инсультов в анамнезе, деменция, нахождение на учете в психоневрологическом диспансере, черепно-мозговые травмы, острые и хронические заболевания в период обострения, а также постоянное проживание в домах престарелых.

Оценка основных параметров динамического компонента постурального баланса проводилась при помощи компьютерного стабилметрического комплекса «Balance Manager» и включала следующие тесты и параметры: «Вставание из положения сидя» (время перемещения веса, скорость подъема, скорость колебания центра тяжести (ЦТ)), «Простая ходьба» (длина шага, ширина шага, скорость ходьбы), «Тандемная ходьба» (ширина шага, скорость, конечное колебание), «Быстрый разворот» (время разворота с левой и с правой ноги, колебание при развороте в левую и с правой ноги), «Шаг/ перешагивание» (индекс подъема с левой и правой ноги, время движения с левой и правой ноги, индекс касания с левой и правой ноги) [1-3].

Статистическую обработку полученных данных осуществляли с применением пакета прикладных программ SPSS 21.0 for Windows. Для каждого из исследуемого показателя проводили оценку распределения признаков на нормальность помощью критерия Шапиро-Уилка, а также рассчитывали средние арифметические (m), стандартные отклонения (s) и значения, равные 10, 25, 50, 75 и 90 центилям в каждой из возрастных групп.

Результаты и обсуждение. В табл. 1-3 представлено центильное распределение основных параметров динамического компонента постурального баланса у женщин исследуемых возрастных групп, а именно 60-64 лет, 65-69 лет, 70-74 лет. В результате анали-

за полученных данных с увеличением возраста во всех исследуемых группах отмечается равномерное смещение медианных значений величин показателей динамического компонента постурального баланса, демонстрирующее снижение его качества.

Для наглядного анализа данных мы сравнили и оценили динамику изменений основных показателей постурального баланса в группах женщин 60-64 и 65-69 лет и между группами 65-69 и 70-74 лет.

В тесте «Вставание из положения сидя» мы обнаружили, что медиана показателя время перемещения веса в группе женщин 65-69 лет по сравнению с группой 60-64 года увеличилась на 2,2%, а затем на 6,5% в группе 70-74 лет. Срединное значение показателя индекса подъема в группе 65-69 лет снизилось на 16,7%, а в группе 70-74 лет - на 4,4%. В показателе скорость колебания ЦТ медиана увеличивалась на 1,4 и 6,0% с увеличением возраста в группах.

При анализе теста «Простая ходьба» было выявлено, что длина шага в группах женщин 65-69 и 70-74 лет снижалась на 5,7 и 9,7%, а скорость ходьбы - на 7,9 и 1,1% соответственно по сравнению с группой 60-64 года. В свою очередь ширина шага с возрастом увеличивалась на 0,8 и 1,8% соответственно в исследуемых группах.

Медианные значения в показателях теста «Тандемная ходьба» продемон-

стрировали наибольший сдвиг в сторону снижения качества постурального баланса. Так, срединный показатель ширины шага с возрастом увеличился на 21,7 и 8,0%, а конечного колебания - на 25,8 и 8,4% соответственно. Медиана скорости снижалась от группы к группе на 10,0 и 3,8%.

При анализе показателей теста «Быстрый разворот» медианные значения всех исследуемых параметров увеличивались с возрастом. Время разворота в левую и правую стороны увеличивалось на 19,8 и 22,4% и на 5,9 и 8,4% соответственно. Колебание при развороте с левой и правой ноги увеличивалось на 7,8 и 7,0% и на 5,6 и 11,1%.

В тесте «Шаг/ перешагивание» мы выявили снижение медианы индекса подъема с левой и правой ног на 2,5 и 10,3% и на 1,2 и 8,2% в возрастных группах 65-69 лет и 70-74 года соответственно. В показателе времени движения с правой и левой ног срединные значения увеличивались от группы к группе - на 6,9 и 7,8% для левой ноги и 7,8 и 5,2% для правой ноги. Медиана индекса подъема увеличивалась с возрастом на 1,7 и 10,8% для левой ноги и на 8,3 и 12,8% для правой ноги.

В более ранних исследованиях показано, что у женщин в возрасте 60-69 лет происходит практически равномерное снижение показателей динамического компонента постурального баланса: длины шага, скорости дви-

Таблица 1

Процентильное распределение основных параметров динамического компонента постурального баланса у женщин возрастной группы 60-64 лет

Основной параметр		Процентиль				
Тест	Показатель теста	10	25	50	75	90
Вставание из положения сидя	Время перемещения веса	0,23	0,31	0,45	0,54	0,70
	Индекс подъема	11,00	13,00	18,00	22,00	24,00
	Скорость колебания ЦТ	2,34	2,93	3,60	4,40	4,96
Простая ходьба	Ширина шага	10,51	11,90	13,50	15,00	15,84
	Длина шага	50,60	53,73	58,60	64,90	76,72
	Скорость ходьбы	76,20	80,40	86,00	96,50	105,76
Тандемная ходьба	Ширина шага	5,41	6,17	7,00	7,80	10,02
	Скорость	21,52	23,80	29,33	34,10	38,83
	Конечное колебание	3,20	3,70	4,73	5,93	7,38
Быстрый разворот	Время разворота с левой ноги	0,72	0,98	1,31	2,06	2,51
	Время разворота с правой ноги	0,79	0,99	1,35	1,65	2,08
	Колебание при развороте с левой ноги	14,54	17,80	25,97	34,80	39,60
	Колебание при развороте с правой ноги	16,16	18,30	24,30	30,10	34,82
Шаг/ перешагивание	Индекс подъема с левой ноги	29,00	35,00	40,00	50,00	57,80
	Индекс подъема с правой ноги	30,76	37,00	43,00	47,00	57,80
	Время движения с левой ноги	1,15	1,22	1,44	1,71	1,84
	Время движения с правой ноги	1,09	1,21	1,42	1,57	1,76
	Индекс касания с левой ноги	34,00	46,00	59,00	77,00	98,60
	Индекс касания с правой ноги	35,00	45,00	54,00	69,00	96,00

Таблица 2

Процентильное распределение основных параметров динамического компонента пострального баланса у женщин возрастной группы 65–69 лет

Основной параметр		Процентиль				
Тест	Показатель теста	10	25	50	75	90
Вставание из положения сидя	Время перемещения веса	0,24	0,33	0,46	0,55	0,73
	Индекс подъема	11,00	12,00	15,00	21,75	29,20
	Скорость колебания ЦТ	2,67	2,75	3,65	4,44	4,97
Простая ходьба	Ширина шага	8,94	11,99	13,61	15,22	16,25
	Длина шага	43,15	47,18	55,29	62,07	73,62
	Скорость ходьбы	65,01	74,20	79,19	87,85	94,79
Тандемная ходьба	Ширина шага	5,97	6,90	8,52	10,08	12,89
	Скорость	18,88	22,03	26,40	34,70	39,55
	Конечное колебание	3,79	4,61	5,95	7,81	9,01
Быстрый разворот	Время разворота с левой ноги	0,91	1,07	1,56	2,22	2,90
	Время разворота с правой ноги	0,74	1,05	1,43	1,90	2,61
	Колебание при развороте с левой ноги	15,12	21,48	28,00	34,88	41,60
	Колебание при развороте с правой ноги	16,28	19,19	25,65	35,12	37,24
Шаг/перешагивание	Индекс подъема с левой ноги	28,90	33,25	39,00	48,00	55,10
	Индекс подъема с правой ноги	28,90	34,50	42,50	46,23	55,10
	Время движения с левой ноги	1,21	1,35	1,54	1,84	2,01
	Время движения с правой ноги	1,20	1,35	1,53	1,66	2,12
	Индекс касания с левой ноги	38,80	49,50	60,00	79,75	98,20
	Индекс касания с правой ноги	36,30	47,25	58,50	74,50	98,90

Таблица 3

Процентильное распределение основных параметров динамического компонента пострального баланса у женщин возрастной группы 70–74 лет

Основной параметр		Процентиль				
Тест	Показатель теста	10	25	50	75	90
Вставание из положения сидя	Время перемещения веса	0,26	0,34	0,49	0,65	0,79
	Индекс подъема	8,00	11,75	14,34	21,00	29,50
	Скорость колебания ЦТ	2,25	2,88	3,87	4,53	4,99
Простая ходьба	Ширина шага	8,70	12,23	13,86	15,46	16,87
	Длина шага	40,52	45,32	49,95	57,93	63,90
	Скорость ходьбы	58,57	71,59	78,30	87,23	93,38
Тандемная ходьба	Ширина шага	6,05	7,10	9,20	10,82	15,09
	Скорость	17,83	20,13	25,39	35,18	41,05
	Конечное колебание	4,07	5,22	6,45	8,23	9,39
Быстрый разворот	Время разворота с левой ноги	0,95	1,23	1,91	2,71	3,19
	Время разворота с правой ноги	0,71	1,22	1,55	2,30	3,09
	Колебание при развороте с левой ноги	20,25	24,89	29,95	36,55	46,34
	Колебание при развороте с правой ноги	18,02	21,18	28,50	35,43	38,25
Шаг/перешагивание	Индекс подъема с левой ноги	25,50	30,00	35,00	44,25	51,00
	Индекс подъема с правой ноги	27,50	33,75	39,00	45,25	52,00
	Время движения с левой ноги	1,37	1,45	1,66	1,93	2,18
	Время движения с правой ноги	1,28	1,42	1,61	1,89	2,21
	Индекс касания с левой ноги	44,50	55,00	66,50	86,00	100,50
	Индекс касания с правой ноги	41,50	55,00	66,00	80,00	102,50

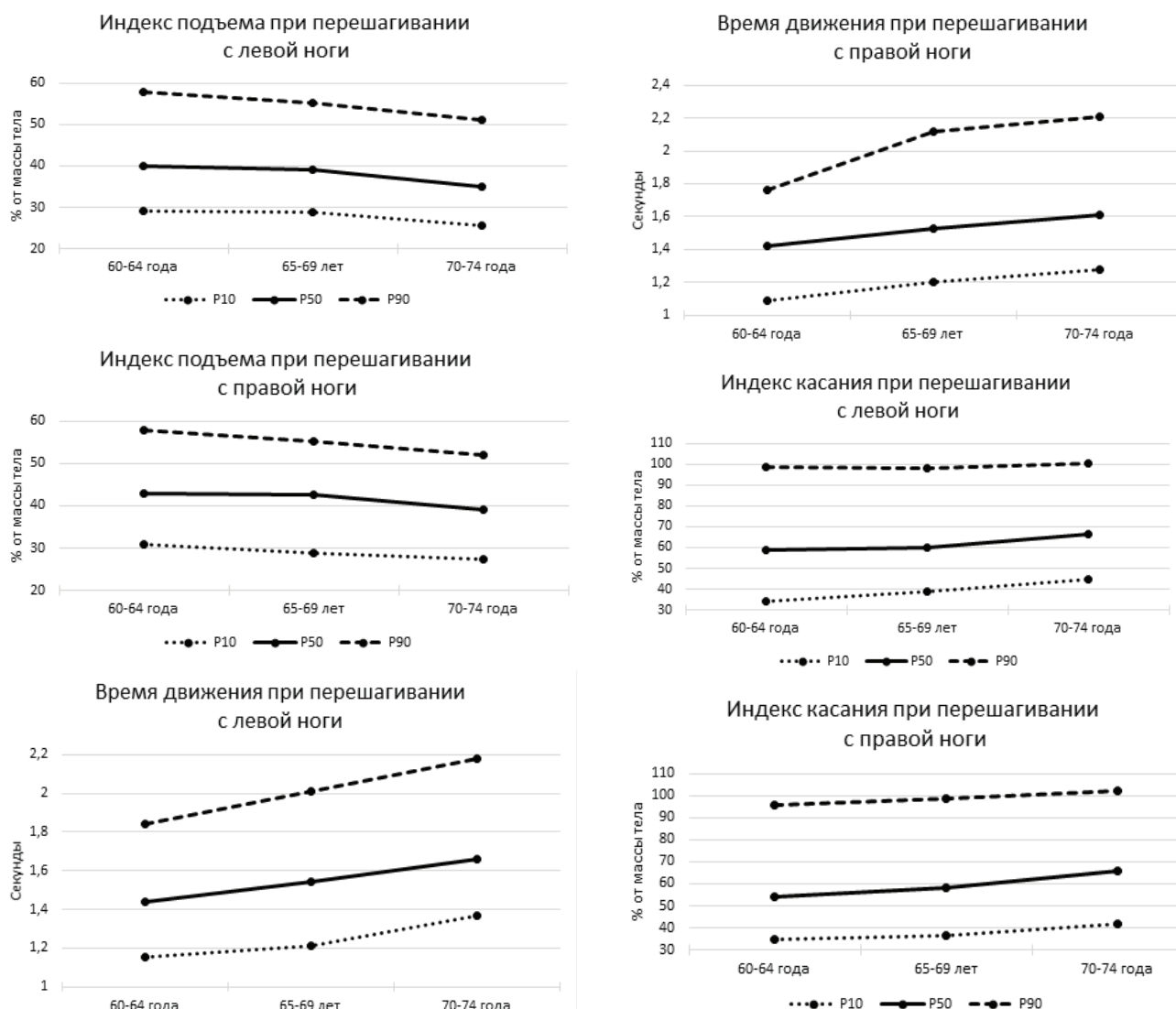
жения, качества выполнения сложно-координационных и сложных двигательных актов, а также увеличение ширины шага и конечного колебания при тандемной ходьбе. При этом отмечается увеличение количества значимых корреляционных связей между

этим показателями, что свидетельствует о сохранении функционального состояния организма на определенном уровне, как проявление компенсаторно-приспособительных реакций. Характерным для женщин 70–74 лет является резкое снижение показате-

лей динамического компонента пострального баланса с одновременным уменьшением количества значимых корреляционных связей, что можно рассматривать как возрастные дизадаптационные изменения пожилого организма. Также отмечено, что тест «Шаг/перешагивание» рекомендуется для экспресс-диагностики нарушений пострального баланса, поскольку является наиболее чувствительным к возрастным изменениям, происходящим в пожилом организме [1–3]. Для более наглядного изображения процентильного распределения мы построили кривые стабилметрических показателей именно этого теста, которые представили на рисунке. Выбор центилей был обусловлен их значением для диагностики нарушений параметров физического развития новорожденных; так, стабилметрический показатель менее значения 10-го центиля для соответствующей возрастной группы трактуется как низкий, а превышающий значение 90-го центиля – как высокий.

Своевременная оценка динамического компонента пострального баланса, несомненно, позволит предотвратить серьезные нарушения и, как следствие, сохранить мобильность и способствовать активному долголетию женщин в пожилом возрасте.

Таким образом, представленные нормативы, разработанные на основании оценки состояния динамического компонента пострального баланса у женщин пожилого возраста, будут способствовать повышению качества проведения исследований и анализа полученных результатов, а также смогут помочь в разработке мероприятий по поддержанию нормальной, безопасной ходьбы или предотвращению ограничений мобильности. Скрининг с использованием разработанных таблиц может предоставить практикующим специалистам быстрый и простой способ выявления снижения качества динамического компонента пострального баланса у пожилых женщин, и определения эффективности реализации программ для сохранения активного долголетия. Однако необходимо отметить, что представленные нормативы были разработаны на основании исследования выборки женщин пожилого возраста, проживающих в условиях Европейского Севера России, на примере Архангельской области. В рамках дальнейшего исследования необходима разработка аналогичных нормативных данных для лиц мужского пола и расширение охвата ис-



Кривые показателей индекса подъема, времени движения и индекса касания при перешагивании с левой и правой ног (тест «Шаг/перешагивание») у женщин 60-74 лет. P – центиль

следования с привлечением лиц пожилого возраста, проживающих в других регионах России.

Заключение. Таким образом, с увеличением возраста во всех исследуемых группах отмечается равномерное смещение медианных значений величин показателей динамического компонента пострального баланса, демонстрирующее снижение его качества. Своевременная оценка динамического компонента пострального баланса, несомненно, позволит предотвратить серьезные нарушения пострального баланса, и, как следствие, сохранить мобильность и способствовать активному долголетию женщин в пожилом возрасте. Необходима разработка аналогичных нормативных данных для лиц мужского пола и расширение охвата исследования с привлечением лиц пожилого возраста, про-

живающих в других регионах России.

Исследование выполнено при финансовой поддержке Правительства Архангельской области (конкурс «Молодые ученые Поморья») в рамках научного проекта № 10-2020 «Постуральный дефицит, как индикатор возрастных компенсаторно-приспособительных изменений организма у лиц пожилого возраста, проживающих в АЗ РФ».

Литература

1. Мороз Т.П. Особенности проявления синдрома падений у женщин пожилого возраста при стабилметрическом исследовании / Т.П. Мороз, А.В. Демин // Вестник Северного (Арктического) федерального университета. Серия: Медико-биологические науки. – 2016. – № 2. – С. 25-30.

Moroz T.P. Features of the manifestation of the syndrome of falls in elderly women with a

stabilometric study / T.P. Moroz A.V. Demin // Bulletin of the Northern (Arctic) Federal University. Series: Biomedical Sciences. – 2016. – № 2. – P. 25-30.

2. Функциональное состояние динамического компонента пострального баланса у женщин пожилого возраста и влияющие на него факторы / Т.П. Ширяева, В.И. Торшин, А.В. Грибанов [и др.] // Экология человека. – 2020. – № 3. – С. 10-15.

The functional state of the dynamic component of the postural balance in elderly women and the factors influencing it / T.P. Shiryayeva, V.I. Torshin, A.V. Gribanov [et al.] // Human Ecology. – 2020. – № 3. – P. 10-15.

3. Ширяева Т.П. Факторная модель динамического компонента пострального баланса у женщин с различным индексом массы тела / Т.П. Ширяева, Д.М. Федотов // Журнал медико-биологических исследований. – 2019. – Т.7, №4. – С. 464-471.

4. Shiryayeva T.P. A factor model of the dynamic component of postural balance in women with different body mass index / T.P. Shiryayeva, D.M. Fedotov // Journal of biomedical research. – 2019. – Vol.7, №4. – P. 464-471.

5. BTrackS Balance Test for concussion management is resistant to practice effects / M.C. Hearn, S.S. Levy, H.S. Baweja [et al.] // Clin J Sport Med. – 2018. – Vol.28. – P. 177–179.
6. Burns E.B. The direct costs of fatal and non-fatal falls among older adults – United States / E.B. Burns, J.A. Stevens, R.L. Lee // J Safety Res. – 2016. – №58. – P. 99–103.
7. Goble DJ Normative data for the BtrackS Balance Test of postural sway: results from 16,357 community-dwelling individuals who were 5 to 100 years old / D.J. Goble, H.S. Baweja // Phys Ther. – 2018. – Vol.98. – P.779–785.
8. Increased postural sway during quiet stance as a risk factor for prospective falls in community-dwelling elderly individuals / J. Johansson, A. Nordstrom, Y. Gustafson, [et al.] // Age Ageing. – 2017. – Vol. 46. – P. 964–970.
9. Lee H.H. Prediction of poststroke falls by quantitative assessment of balance / H.H. Lee, S.H. Jung // Ann Rehabil Med. – 2017. – Vol. 41. – P. 339–346.
10. Loss of peripheral sensory function explains much of the increase in postural sway in healthy older adults / E. Anson, R.T. Bigelow, B. Swenor [et al.] // Front Aging Neurosci. – 2017. – V 9. – 202.
11. Low D.C. Effectiveness of exercise interventions to improve postural control in older adults: a systematic review and meta-analyses of centre of pressure measurements / D.C. Low, G.S. Walsh, M. Arkesteijn // Sports Med. – 2017. – Vol. 47. – P.101–112.
12. Melzer I. A retrospective analysis of balance control parameters in elderly fallers and non-fallers / I. Melzer, I. Kurz, L.I. Oddsson // Clin Biomech. – 2010. – Vol. 25. – P. 984–988.
13. Mobility in association with anxiety and quality of life in middle-aged and older female fallers and non-fallers / T.P. Shiryayeva, D.M. Fedotov, A.V. Gribanov [et al.] // Russian Open Medical Journal. – 2020. – Vol. 9. – e0212.
14. Morrison S. Deficits in medio-lateral balance control and the implications for falls in individuals with multiple sclerosis / S. Morrison, C.A. Rynders, J.J. Sosnoff // Gait Posture. – 2016. – Vol.49. – P.148–154.
15. O'Connor S.M. Validating the BTrackS Balance Plate as a low cost alternative for the measurement of sway-induced center of pressure / S.M. O'Connor, H.S. Baweja, D.J. Goble // J Biomech. – 2016. – Vol.49. – P. 4142–4145.
16. Postural stability and history of falls in cognitively able older adults: the Canton Ticino study / A. Merlo, D. Zemp, E. Zanda [et al.] // Gait Posture. – 2012. – Vol. 36. – P. 662–666.

А.Е. Яковлева, А.Л. Данилова, Д.А. Петухова,
А.Л. Сухомясова, Н.Р. Максимова

ПОИСК МУТАЦИЙ В ГЕНАХ *EXT1* И *EXT2* У БОЛЬНЫХ С МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭКЗОСТОЗНОЙ ХОНДРОДИСПЛАЗИЕЙ В РС(Я)

DOI 10.25789/YMJ.2020.72.08

УДК 616-056.7(075)

В статье представлены результаты впервые проведенного молекулярно-генетического исследования в генах *EXT1* и *EXT2* у больных с множественной экзостозной хондродисплазией (МЭХД) и их родственников. Выявлена редкая нонсенс-мутация с.751C>T (p.Gln251*) в экзоне 5 гена *EXT2* в гетерозиготном состоянии, которая явилась причиной возникновения МЭХД у больных якутской этнической группы. В настоящее время исследования по поиску мутаций в генах *EXT1* и *EXT2* нами продолжаются у остальных семей с МЭХД.

Ключевые слова: *EXT1*, *EXT2*, множественная экзостозная хондродисплазия, множественные остеохондромы.

The article presents the results of the first molecular genetic study in the *EXT1* and *EXT2* genes among patients with hereditary multiple exostoses (HME) and their relatives. A rare nonsense mutation c.751C>T (p.Gln251*) in exon 5 of *EXT2* gene in a heterozygous state was detected. That was the cause of HME among patients of the Yakut ethnic group. At present we are conducting the investigation to search mutations in *EXT1* and *EXT2* genes in other families with HME.

Keywords: *EXT1*, *EXT2*, Hereditary Multiple Exostoses, multiple osteochondromas

Введение. Множественная экзостозная хондродисплазия (МЭХД), или множественные остеохондромы (МО), (OMIM #133700, #133701) – генетически гетерогенное заболевание, обусловленное мутациями в генах *EXT1* или *EXT2*, с аутосомно-доминантным типом наследования, на долю которого приходится от 16,7 до 44% от всех доброкачественных опухолей, опухолеподобных и диспластических поражений скелета [9]. А также в некоторых случаях (от 0,5 до 5%) возможна

трансформация отдельных экзостозов во вторичную хондрому или хондросаркому [3]. Данное заболевание проявляется развитием 2 или более костных выростов на длинных трубчатых костях. Количество экзостозов может значительно изменяться с течением болезни и может достигать от 15 до 18. В большинстве случаев костные изменения протекают бессимптомно и развиваются из хряща, увеличиваются в размере в первом десятилетии жизни, перестают расти в период полового созревания, когда пластины роста закрываются [4].

Частота встречаемости данного заболевания в мире в различных популяциях составляет от 1,3 до 2 на 100 тыс. населения или 1 на 7000 ортопедических больных, до 80% составляют семейные случаи [3]. Выявлено, что в 90% случаев МЭХД ассоциированы с мутациями в генах *EXT1* (OMIM #608177, 8q24.11) и *EXT2* (OMIM #608210, 11p11.2). В

зависимости от этнической группы частота встречаемости патогенных вариантов *EXT1* и *EXT2* различается [10].

В Республике Саха (Якутия) (РС(Я)), по данным «Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии», зарегистрировано 85 больных с МЭХД из 41 семьи. Из них 70 больных из 33 якутских семей, 5 – из 1 эвенкийской, 8 – из 5 русских и по одному случаю – из татарской и украинской семей. Из 36 административно-территориальных единиц РС(Я) заболевание зарегистрировано в 16 улусах и в г. Якутске. Распространенность данного заболевания в РС(Я) составила 8,85 на 100 тыс. населения. До настоящего времени на территории Якутии не проводились молекулярно-генетические исследования по поиску мутаций у больных МЭХД.

Цель нашего исследования – поиск мутаций в генах *EXT1* и *EXT2* у больных МЭХД и их родственников в

НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» МИ СВФУ им. М.К. Аммосова: **ЯКОВЛЕВА Александра Еремеевна** – н.с. НИЛ, alexerem2013@yandex.ru, **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – д.м.н., руковод. НИЛ, **СУХОМЯСОВА Айтилина Лукична** – к.м.н., зам. руковод. НИЛ, зав. Медико-генетич. центром РБ №1-НЦМ, **ДАНИЛОВА Анастасия Лукична** – к.б.н., с.н.с. НИЛ, **ПЕТУХОВА Диана Александровна** – гл. инженер проекта НИЛ.