

курение, диабет, гипертония, гиперлипидемия, пожилой возраст, мужской пол и т. д., но на первое место выдвинуты индивидуальные (наследственные) факторы риска. Одной из наиболее обоснованных теорий развития атеросклероза является воспалительная теория. Современные научные исследования убедительно показали, что воспаление прослеживается практически на всех стадиях развития атеросклероза, от самых ранних стадий развития поражения стенки сосуда до момента дестабилизации и повреждения атеросклеротической бляшки [Гольшко В.С. и соавт., 2010, 2001; Maseri A. et al., 2002]. В биологической реакции воспаления четко обозначена функциональная роль циткинов медиаторов воспаления, в частности, провоспалительных интерлейкинов *IL1* и *IL6*. Эпидемиологические исследования доказали, что уровень в крови общего холестерина (ХС), ХС липопротеинов низкой плотности положительно коррелирует с риском развития ИБС, в то время повышенное содержание ХС липопротеинов высокой плотности (ЛПВП) демонстрирует негативную ассоциацию с патологией [Рагино Ю.И. и соавт., 2009; Nitenberg A. et al., 2006; Steinberg D. 2009; Tabet F. et al., 2009]. В этой связи гены цитокинов являются наиболее обоснованными кандидатами развития ИБС. Кроме того, воспалительные заболевания у пациентов с ИБС могут способствовать прогрессированию болезни.

Целью настоящего исследования было исследование ассоциации полиморфизма -511С>Т (rs16944) гена *IL1B* с показателями липидов крови у больных ИБС в условиях сопутствующих острых респираторных воспалительных заболеваний. Всего обследовано 120 больных (56 мужчин и 64 женщины) ИБС с острой респираторной вирусной инфекцией (ОРВИ). Средний возраст пациентов составил $61,2 \pm 6,08$. Кровь для исследования собирали из локтевой вены утром натощак, не ранее чем через 12-14 часов после последнего приема пищи. Определение общего холестерина, ЛПВП, ЛПНП, триглицеридов проводили ферментативным колориметрическим методом на автоматическом биохимическом анализаторе «Виталаб Флексор Е» (Нидерланды) наборами «Analyticon» (Германия). ДНК выделяли из лимфоцитов периферической крови методом фенол-хлороформной экстракции по общепринятым методикам. Анализ полиморфных ДНК-локусов генов проводили с помощью полимеразной цепной реакции (ПЦР) в режиме реального времени с использованием локус-специфичных TaqMan-зондов. Статистическая обработка результатов исследования проводилась с использованием пакета программ: Statistica 10,0 (StatSoft) и MS Excel. Дисперсионный анализ количественного содержания липидного спектра крови в общей группе больных ИБС с ОРВИ в зависимости от носительства генотипов полиморфизма -511С>Т гена *IL1B* позволил установить связь количественного содержания ЛПВП с носительством генотипов полиморфизма -511С>Т гена *IL1B*. Влияние изучаемого полиморфизма гена *IL1B* на динамику общего холестерина, ЛПНП, триглицеридов крови у больных ИБС не было установлено. По всей видимости, нарушения липидного обмена, в особенности метаболизма ЛПВП патогенетически связаны с эффектами генов, модулирующих провоспалительные реакции и способствующие развитию и прогрессированию атеросклероза на фоне острых респираторных заболеваний.

Исследование выполнено при финансовой поддержке Российского научного фонда (проект № 15-15-10010).

ИЗУЧЕНИЕ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ БЕЛГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ

Сорокина И.Н., Виноглядова С.В.

ФГАО ВПО Белгородский государственный национальный исследовательский университет, г. Белгород, Россия

Наследственная и врожденная патология – одна из наиболее значимых причин, приводящих к детской инвалидизации и смертности. Среди генетически детерминированных заболеваний человека важное место занимают наследственные болезни обмена веществ (НБО). В настоящее время известно около 800 НБО. Общая

частот их составляет 1:5000-1:7000. В настоящее время для некоторых видов наследственной патологии, при условии начала терапии на раннем доклиническом этапе, разработаны эффективные способы лечения, позволяющие избежать летального исхода и предотвратить развитие тяжелой инвалидности. Следует отметить, что популяционно-генетические аспекты данных заболеваний изучены лишь в отдельных регионах Российской Федерации, хотя разработка вопросов генетической эпидемиологии НБО принципиально важна как с практической, так и с теоретической точек зрения.

Целью работы явилось изучение частоты наследственных заболеваний среди новорожденных в Белгородской области (21 район) за период с 2006 по 2013 гг..

В работе проанализированы данные медико-генетического отделения (МГО) ОГБУЗ «Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа» по количеству родившихся детей с наследственной патологией обмена веществ. Изучены показатели рождаемости в каждом из 21 районов Белгородской области с 2006 по 2013 гг. (данные управления статистик Белгородской области). Охват неонатальным скринингом в Белгородской области составляет 100%. За этот период обследовано 133134 новорожденных, среди которых выявлено 69 больных.

В структуре выявленных заболеваний с 2006 по 2013 гг. на первом месте врожденный гипотериоз (ВГ) – в 39,1% случаев (27 детей), далее – фенилкетонурия (ФКУ) в 24,7% (17 детей), муковисцидоз (МВ) в 15,9% случаев (11 детей), адреногенитальный синдром (АГС) в 14,5% случаев (10 детей), галактоземия (ГАЛ) в 5,8% случаев (4 ребенка).

По данным неонатального скрининга определена частота пяти наследственных болезней обмена веществ среди новорожденных Белгородской области: частота фенилкетонурии 1:7831, врожденного гипотериоза 1:4930, муковисцидоза 1:12103, АГС 1:13313, галактоземии 1:33283. Следует отметить, что частота ФКУ, ВГ, МВ, ГАЛ среди новорожденных области сопоставима со среднероссийскими данными, тогда как частота АГС ниже, чем в российских популяциях и сопоставима с частотами европейского населения.

Анализ территориального распределения скринируемых заболеваний новорожденных по районам Белгородской области позволил выделить 2 “неблагоприятных” района области - Белгородский и Валуйские районы. Наиболее “благоприятными” по данным неонатального скрининга новорожденных является – Красненский, Краснояружский, Новооскольский, Прохоровский районы, где ни одной патологии за весь период исследования не зарегистрировано.

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ ФЕРМЕНТОВ БИОТРАНСФОРМАЦИИ КСЕНОБИОТИКОВ И РИСК РАЗВИТИЯ ИДИОПАТИЧЕСКОГО МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Стародубова Н.И., Ярош С.Л., Полоников А.В.

Курский государственный медицинский университет, г. Курск, Россия
Центр планирования семьи и репродукции Курской области, г. Курск, Россия

Как известно, генетическую основу любого мультифакториального заболевания составляют определенные комбинации генов, каждый из которых имеет незначительный эффект на фенотип, но суммарный (аддитивный) эффект взаимодействия большого числа таких генов при условии действия средовых факторов может способствовать реализации наследственной предрасположенности к той или иной болезни. Разнообразные сочетания