

кислоты. Следовательно, можно предположить, что высокая частота мутантного аллеля G полиморфизма I148M гена *PNPLA3* у якутов с СД 2-го типа может являться одной из причин нарушения механизма липидного обмена в печени, что требует тщательного исследования на более крупных выборках популяций Якутии и дальнейшего исследования гена *PNPLA3* у якутов с сахарным диабетом 2 типа.

*Исследование поддержано программой развития биоресурсных коллекций ФАНО (проект №0556-2017-0003).*

## Литература

1. Бирюкова Е.В. Сахарный диабет 2-го типа и неалкогольная жировая болезнь печени – болезни современности / Е.В. Бирюкова, С.В. Родионова // Медицинский альманах. – 2017. – № 6 (51). – С.130-135.
2. Biryukova E.V. Diabetes mellitus type 2 and non-alcoholic fatty liver disease – diseases of the present / E.V. Biryukova, S.V. Rodionova // Medical almanac. – 2017. – №6(51). – P.130-135.
3. Исследование ассоциации полиморфизма гена *PNPLA3* с неалкогольной жировой болезнью печени в узбекской популяции / М.М. Каримов, Д.А. Далимова, Г.Н. Собиорова [и др.] // Евразийский журнал внутренней медицины. – 2015. – № 02 (02). – С.25-27.
4. Investigation of polymorphism association of the *PNPLA3* gene with non-alcoholic fatty liver disease in the Uzbek population / M.M. Karimov, D.A. Dalimova, G.N. Sobirova [et al.] // Eurasian Journal of Internal Medicine. – 2015. – №02 (02). – P.25-27.
5. Комшилова К.А. Неалкогольная жировая болезнь печени при ожирении / К.А. Комшилова, Е.А. Трошина, С.А. Бутрова // Ожирение и метаболизм. – 2011. – № 3. – С.3-11.
6. Komshilova K.A. Non-alcoholic fatty liver disease at obesity / K.A. Komshilova, E.A. Troshina, S.A. Butrova // Obesity and Metabolism. – 2011. – №3. – P.3-11.
7. Молекулярно-генетический анализ маркера rs738409 гена адипонутрина (*PNPLA3*) в популяции якутов / Х.А. Куртанов, Н.И. Павлова, Н.П. Филиппова // Генетика человека и патология: сб. научн. тр. – 2017. – №11. – С.82-84.
8. Molecular genetic analysis of the marker rs738409 of the adiponutrin gene (*PNPLA3*) in the Yakut population / Kh.A. Kurtanov, N.I. Pavlova, N.P. Filippova // genetics of man and pathology: a collection of scientific works. – 2017. – №11. – P.82-84.
9. Неалкогольная жировая болезнь печени: пособие для врачей / И.В. Маев, Д.Н. Андреев, Д.Т. Дичева [и др.]. – М.: Прима Принт, 2017. – С.64.
10. Non-alcoholic fatty liver disease: a manual for doctors / I.V. Maev, D.N. Andreev, D.T. Dichev [et al.]. – М.:Prima Print. – 2017. – P.64.
11. Мохорт Т.В. Неалкогольная жировая болезнь печени и сахарный диабет: аспекты патогенеза, диагностики и лечения / Т.В. Мохорт // Медицинские новости. – 2012. – №4. – С.4-10.
12. Mohort T.V. Non-alcoholic fatty liver disease and diabetes mellitus: pathogenesis, diagnosis and treatment aspects/ T.V. Mohort // Medical News. – 2012. – №4. – P.4-10.
13. Николаева Л.А. Современные представления об этиологии и первичной профилактике эссенциальной артериальной гипертензии / Л.А. Николаева, Т.Е. Бурцева, В.Г. Часнык // Якутский медицинский журнал. – 2007. – № 3. – С.57-59.
14. Nikolaeva L.A. Modern ideas about the etiology and primary prevention of essential hypertension / L.A. Nikolaeva, T.E. Burtseva, V.G. Chasnyk // Yakutsk Medical Journal. – 2007. – №3. – P.57-59.
15. Петунина Н.А. Неалкогольная жировая болезнь печени / Н.А. Петунина, М.Э. Тельнова // Медицинский совет. – 2016. – № 04. – С.92-95.
16. Petunina N.A. Non-alcoholic fatty liver disease / N.A. Petunina, M.E. Tel'nova // Medical advice. – 2016. – №4. – P.92-95.
17. Взаимосвязь неалкогольной жировой болезни печени и сахарного диабета 2-го типа / Л.А. Шаронова, А.Ф. Вербовой, Н.И. Вербовой [и др.] // ПМЖ. – 2017. – №22. – С.1635-1640.
18. Association of non-alcoholic fatty liver disease and type 2 diabetes mellitus / L.A. Sharonova, A.F. Verbova, N.I. Verbova [et al.] // RMJ. – 2017. – № 22. – P.1635-1640.
19. Association of *PNPLA3* SNP rs738409 with liver density in african americans with type 2 diabetes mellitus / A.J. Cox, M.R. Wing, J.J. Carr, [et al.] // Diabetes & metabolism. – 2011. – Vol. 37, №5. – P.452-455. doi:10.1016/j.diabet.2011.05.001.
20. Association of the rs738409 polymorphism in *PNPLA3* with liver damage and the development of nonalcoholic fatty liver disease / K. Hotta, M. Yoneda, H. Hyogo [et al.] // BMC Med. genet. – 2010. – Vol. 11. – P.172.
21. Specifically *PNPLA3*-Mediated Accumulation of Liver Fat in Obese Patients with Type 2 Diabetes / J.-M. Petit, B. Guiu, D. Masson [et al.] // The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. – Vol. 95. – №12. – P.E430–E436 https://doi.org/10.1210/jc.2010-0814
22. Kan H. Influence of the rs738409 polymorphism in patatin-like phospholipase 3 on the treatment efficacy of non-alcoholic fatty liver disease with type 2 diabetes mellitus / H. Kan, H. Hyogo, H. Ochi, // Hepatol Res. – 2016. – Vol.46–E146–E153. doi: 10.1111/hepr.12552.
23. Morbid obesity exposes the association between *PNPLA3* I148M (rs738409) and indices of hepatic injury in individuals of European descent / S. Romeo, F. Sentinelli, S. Dash [et al.] // Int. J. Obes. (Lond). – 2010. – Vol.34. – P.190–194.
24. Costs and consequence associated with newer medications for glycemic control in type 2 diabetes / A. Sinha, M. Ragan, T. Hoerger [et al.] // Diabetes Care. – 2010. – Vol. 33. – P.695–700.
25. The impact of *PNPLA3* and *JAZF1* on hepatocellular carcinoma in non-viral hepatitis patients with type 2 diabetes mellitus / M. Ueyama, N. Nishida, M. Korenaga [et al.] // J gastroenterol. – 2015. – Vol. 51(4). – 370-9. doi: 10.1007/s00535-015-1116-6. Epub 2015 Sep 3.
26. Day CP: Homozygosity for the patatin-like phospholipase-3/adiponutrin I148 M polymorphism influences liver fibrosis in patients with nonalcoholic fatty liver disease / L. Valenti, A. Al-Serri, A.K. Daly [et al.] // Hepatology. – 2010. – Vol.51. – P.1209-1217. 10.1002/hep.23622.
27. Association of *PNPLA3* with non-alcoholic fatty liver disease in a minority cohort: the Insulin Resistance Atherosclerosis Family Study / L.E. Wagenknecht, N.D. Palmer, D.W. Bowden [et al.] // Liver international: official journal of the International Association for the Study of the Liver. – 2011. – Vol. 31(3). – P.412-416. doi:10.1111/j.1478-3231.2010.02444.x.
28. Wilfred de Alwis N.M. Genetics of Alcoholic Liver Disease and Nonalcoholic Fatty Liver Disease / N.M. Wilfred de Alwis, C.P. Day // Seminars in Liver Disease. – 2007. – Vol. 27. – P. 44-54.
29. http://www.internationalgenome.org/

С.И. Софронова

## АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТОНИЯ И МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У КОРЕННЫХ МАЛОЧИСЛЕННЫХ НАРОДОВ СЕВЕРА В ЯКУТИИ

DOI 10.25789/УМЖ.2018.61.03

УДК 616-008.9. 1-81(571.56)

Исследование проводилось на севере Якутии, где проживают коренные малочисленные народы Севера. Выявлена высокая распространенность артериальной гипертензии у взрослого населения, наиболее высокая частота её отмечалась в Анабарском районе. Изучена частота встречаемости метаболического синдрома (МС) у коренных малочисленных народов Севера в Якутии. Наиболее часто МС встречается у эвенков, наименее – у чукчей. У женщин МС встречался значительно чаще по сравнению с мужчинами.

**Ключевые слова:** коренные малочисленные народы Севера, артериальная гипертензия, метаболический синдром.

The research was conducted in the north of Yakutia in places of compact residence of indigenous people of the North. High prevalence of hypertension in the adult population was revealed, it's the highest rate was observed in Anabarsky district. We studied the frequency of metabolic syndrome (MS) in the small indigenous people of Yakutia. The highest frequency of MS was identified in the Evenks and the lowest among the Chukchi. At women MS was met significantly more often compared to men.

**СОФРОНОВА Саргылана Ивановна** – к.м.н., вед.н.с. – руководитель отдела ЯНЦ КМП, sara2208@mail.ru.

**Keywords:** small indigenous people of the North, arterial hypertension, metabolic syndrome.

Сердечно-сосудистые заболевания в Якутии, как и в целом по России, в структуре всех причин смертности населения занимают лидирующее положение (45,4%). По данным Госкомстата, с 2013 по 2015 г. заболеваемость всего населения Якутии болезнями системы кровообращения (БСК) сохраняется на одном уровне, а смертность от них снизилась незначительно – на 0,9%, что составляет 45,4% [2]. Несмотря на то, что отмечается тенденция к снижению смертности от БСК (403,7 на 100 тыс. чел. населения в 2013 г., 406,5 в 2014, 386,7 в 2015 г.), смертность от ИБС имеет тенденцию к росту (152,3 на 100 тыс. чел. в 2013 г., 162,7 в 2014, 167,5 в 2015), также как и от инфаркта миокарда (23,6; 23,2; 37,7 соответственно). Определенная роль в этом принадлежит метаболическому синдрому (МС). Данный синдром – одна из широко обсуждаемых проблем в современной медицине. Актуальность его изучения обусловлена высокой распространенностью в мире (по данным ряда авторов, от 20 до 40%) и высокой частотой раннего развития атеросклероза и его осложнений, таких как инфаркт миокарда и мозговой инсульт. Распространенность МС увеличивается с возрастом, особенно в средней возрастной группе (30–40%) [1,6,7], зависит от пола, возраста, этнической принадлежности и колеблется в довольно широком диапазоне: среди мужского населения – от 8% в Индии до 25% в США, среди женского – от 7% во Франции до 46% в Иране [4,5]. По данным проведенных в начале 2000-х гг. исследований, среди коренного населения Эвенкии отмечается значительное увеличение распространенности артериальной гипертензии (АГ) (44,6%) и избыточной массы тела (42,4% у мужчин и 51,7% у женщин) [3]. В Якутии кроме коренных жителей – якутов проживают представители коренных малочисленных народов Севера (КМНС) (долганы, эвенки, эвены и т.д.). Выделение их как отдельных этносов в ранее выполненных исследованиях по изучению распространенности МС не проводилось. Однако проведение такого исследования среди коренных малочисленных народов Севера имеет важное клиническое значение, учитывая изменения традиционного уклада их жизни, характера питания, высокой распространенности АГ.

**Цель исследования** – изучение частоты встречаемости артериальной гипертензии и метаболического синдрома у коренных малочисленных народов Севера в Якутии.

**Материалы и методы исследования.** Набор материала для исследования осуществлен в экспедиционных условиях в северных районах Якутии в местах проживания коренных народов Севера: в селах Колымское, Андрыюшкино Нижнеколымского района, Юрюнг-Хая, Саскылах Анабарского района, Тополиное Томпонского района, Нелемное Верхнеколымского района. Всего в 4 районах: Анабарский (Анабар), Нижнеколымский (Н.Колыма), Верхнеколымский (В. Колыма), Томпонский (Томпо) осмотрено 686 чел. в возрасте от 20 до 70 лет (табл.1). Среди осмотренных женщин было одинаково больше, чем мужчин ( $p < 0,05$ ). Средний возраст не имел особых различий.

Для сравнительного анализа из 410 представителей коренных малочисленных народов были сформированы 5 групп лиц по этническому признаку (табл.2).

Критерии включения: Представители коренных малочисленных народов Севера (долганы, эвены, эвенки, чукчи, юкагиры).

Критерии исключения: представители некоренных национальностей и якуты.

За артериальную гипертензию принимался уровень АД  $\geq 140/90$  мм рт.ст. (Российские рекомендации, разработанные Комитетом экспертов ВНОК, 2004, 2009). Выборка формировалась согласно спискам работников, находящимся в администрации поселков. Отклик составил 76%.

Программа исследования включала в себя: опрос по анкете для оценки объективного состояния; информированное согласие респондента на про-

ведение исследований, сдачу крови (согласно протоколу этического комитета); антропометрическое обследование с измерением роста и массы тела; забор крови из локтевой вены в утренние часы натощак с 12-часовым воздержанием от пищи; измерение окружности талии в сантиметрах проводили ниже грудной клетки над пупком, в середине расстояния между нижним боковым краем ребер и вершиной гребня подвздошной кости (НИН, 1998); окружности бедер на уровне ягодич, где наибольшая окружность.

Лабораторные методы исследования включали определение липидного спектра крови (ОХС, ТГ, ХС-ЛВП, ХС-ЛНП), определение уровня глюкозы.

МС был диагностирован по критериям ВНОК, 2009 г.: основной признак: АО (абдоминальное ожирение) (ОТ  $\geq 80$  см у женщин,  $\geq 94$  см у мужчин); дополнительные критерии: АГ (АД  $> 130/85$  мм рт.ст.), уровень ТГ  $\geq 1,7$  ммоль/л; уровень ЛВП-ХС  $< 1,0$  ммоль/л у мужчин,  $< 1,2$  ммоль/л у женщин; уровень ЛНП-ХС  $> 3,0$  ммоль/л; гипергликемия натощак (глюкоза в плазме крови натощак  $\geq 6,1$  ммоль/л) или нарушение толерантности к глюкозе (глюкоза в плазме крови через 2 ч после нагрузки глюкозой в пределах  $\geq 7,8$  и  $\leq 11,1$  ммоль/л).

Статистическую обработку данных проводили с помощью стандартных методов математической статистики, используя пакет программ SPSS (версия 17.0).

Исследование проводилось в рамках НИР ЯНЦ КМП «Вклад метаболического синдрома в развитие атеросклероза коронарных артерий у жителей Якутии», НИОКР «Разработка

Таблица 1

Гендерная характеристика коренных малочисленных народов Севера по районам в Якутии

	Анабар	Н. Колыма	В. Колыма	Томпо
Всего, n	274	182	89	141
Мужчин, n(%)	81(29,6)	66 (36,3)	35(39,4)	51 (36,2)
Женщин, n(%)	193 (70,4)	116 (63,7)	54 (60,6)	90 (63,8)
Средий возраст, лет	46,33 $\pm$ 0,81	47,04 $\pm$ 0,87	47,3 $\pm$ 2,5	43,02 $\pm$ 0,98

Таблица 2

Гендерная характеристика коренных малочисленных народов Севера в Якутии по этнической принадлежности

	Долганы	Эвены	Эвенки	Чукчи	Юкагиры
Всего, n	85	141	67	40	77
Мужчин, n (%)	26 (30,6)	51 (36,2)	13 (19,4)	20 (50)	34(44,2)
Женщин, n (%)	59 (69,4)	90 (63,8)	54(80,6)	20 (50)	43(55,8)
Ср.возраст, лет	44,93 $\pm$ 1,56	43,02 $\pm$ 0,98	48,37 $\pm$ 1,64	39,73 $\pm$ 1,93	46,49 $\pm$ 1,54

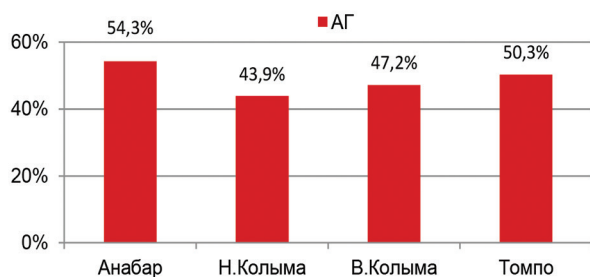


Рис.1. Частота встречаемости артериальной гипертонии у коренных малочисленных народов Севера в Якутии

новых технологий лечения и прогнозирования риска артериальной гипертонии и инсульта в Республике Саха (Якутия)» (Госконтракт №1133).

**Результаты и обсуждение.** В ходе проведенного исследования нами была выявлена распространенность АГ у взрослого населения в северных районах Якутии, проживающих в равных климатических условиях. Так, во всех районах отмечалась высокая распространенность АГ, причем наиболее высокая частота АГ – в Анабарском районе (рис.1).

Учитывая, что основным критерием МС, по критериям ВНОК (2009), является абдоминальное ожирение, нами была определена частота АО у различных этнических групп населения. Во всех группах отмечается высокая частота АО – от 47,5% у чукчей до 79,1% у эвенков (рис.2). У женщин отмечаются статистически значимые различия в частоте АО по сравнению с мужчинами. Следует отметить, что одинаково высокая частота АО, как у мужчин, так и у женщин, отмечалась у юкагиров по сравнению с другими этносами.

Нами проведено сравнение частоты встречаемости МС у обследуемых этносов по критериям ВНОК (2009) (рис.3). Наибольшая частота МС была выявлена у эвенков, наименьшая у чукчей. Столь большая разница в частоте МС обусловлена гендерными различиями в этих группах, а именно высокой частотой МС у женщин.

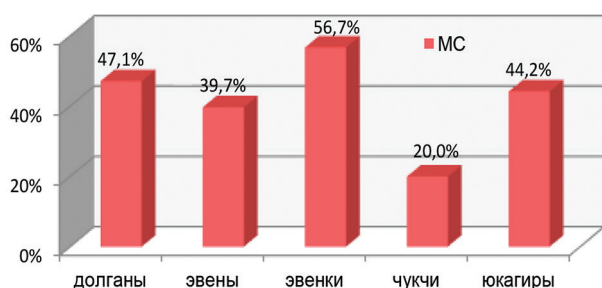


Рис.3. Частота метаболического синдрома у коренных малочисленных народов Севера в Якутии

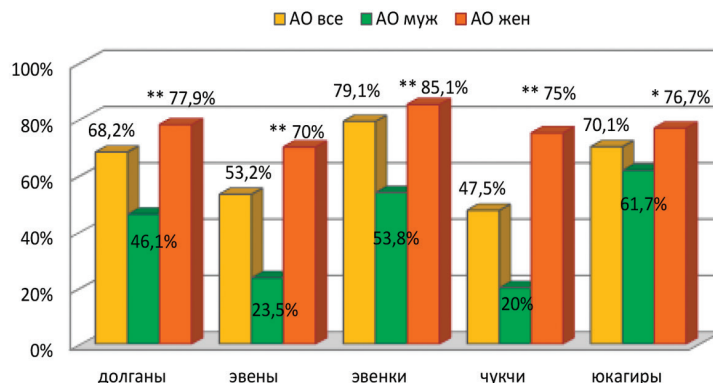


Рис.2. Частота абдоминального ожирения среди коренных малочисленных народов Севера в Якутии. \*  $p < 0,05$ , \*\*  $p < 0,0001$  – значимость различий по гендерному признаку

Учитывая традиционные исторически сложившиеся существенные различия в уровне физической активности и в других характеристиках образа жизни между мужчинами и женщинами, отдельно для них проведена оценка частоты МС в сравниваемых группах (рис.4). Существенный вклад в частоту МС среди взрослого населения внесли женщины. Среди них МС встречается порой чаще в 3 раза и более, чем у мужчин эвенков и чукчей, различия между ними статистически значимые ( $p < 0,001$ ), при этом частота одинаково высокая, достигающая 85,1% у эвенкиек.

**Заключение.** Таким образом, нами выявлена высокая распространенность артериальной гипертонии в отдаленных северных районах РС(Я), где проживают представители коренных малочисленных народов Севера. Артериальная гипертония порой трудно корректируется монотерапией гипотензивными препаратами. Высокий риск развития сердечно-сосудистых осложнений диктует необходимость дальнейшего углубленного изучения всех факторов, влияющих на формирование здоровья населения в районах компактного проживания коренных малочисленных народов Якутии. Так-

же выявлена высокая частота метаболического синдрома у обследованных этносов, обусловленная изменением традиционного уклада жизни, характера питания, низкой физической активностью. Наиболее высокая частота метаболического синдрома отмечалась у женщин. Данное исследование подтверждает высказывание научной общественности о метаболическом синдроме как «пандемии XXI века».

## Литература

- Аметов А.С. Ожирение – эпидемия XXI века / А.С. Аметов // Терапевтический архив. -2002. – №10. – С.5-7.
- Ametov A.S. Obesity – epidemic of the XXI century / A.S. Ametov // Therapeutic archive. – 2002. – V.10. – P.5-7.]
- Здравоохранение в Республике Саха (Якутия): Статистич. сб. / Саха (Якутия)стат. – Якутск, 2016. – 159 с.
- Healthcare in the Republic Sakha (Yakutia): statistical collection / Sakha (Yakutia) stat. – Yakutsk, 2016. – 159 p.
- Хамнагадаев И.И. Распространенность артериальной гипертонии, ишемической болезни сердца и их факторов риска среди сельского коренного и пришлового населения Севера и Центральной Сибири: автореф. дисс. ... д-ра мед.наук / И.И. Хамнагадаев. – Томск, 2008. – 49 с.
- Khamnagadaev I.I. Prevalence of arterial

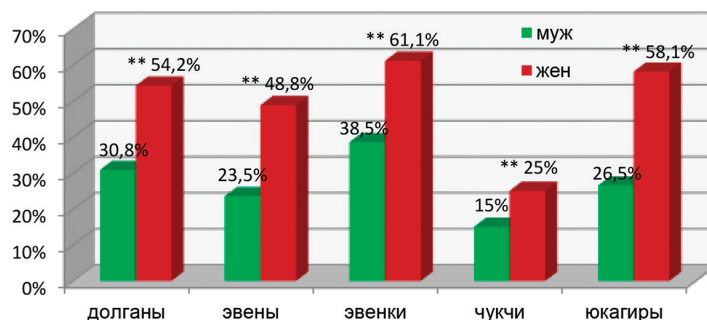


Рис.4. Частота метаболического синдрома у коренных малочисленных народов Севера в Якутии в зависимости от пола (по критериям ВНОК,2009). \*\*  $p < 0,001$  – значимость различий по гендерному признаку

hypertension, coronary artery disease and their risk factors in the rural indigenous and non-indigenous population of the North and the Central Siberia: extended abstract of MD diss.../ I.I. Khamnagadaev. – Tomsk, 2008. – 49 p.

4. Harmonizing the definition of the metabolic syndrome: comparison of the criteria of the Adult Treatment Panel III and the International

Diabetes Federation in United States American and European populations / G. Assmann [et al.] // Am J Cardiol. – 2007. – Vol. 99(4). – P.541-548.

5. Ford E.S. Prevalence of the metabolic syndrome in US populations / E.S. Ford // Endocrinol Metab Clin North Am. – 2004. – Vol. 33. – P.333–350.

6. Grundy S.M. Diagnosis and management of Metabolic Syndrome. An American Heart Association / S.M. Grundy // Circulation. – 2005. – Vol.112. – P.2735-2752.

7. Zimmet P. Preventing type 2 diabetes and the dysmetabolic syndrome in the real world: a realistic view / P. Zimmet, J.A. Shaw // Diabetic Medicine. – 2003. – Vol. 20(9). – P.693-702.

М.А. Варламова, И.А. Николаева, Е.Е. Гуринова, А.Л. Сухомясова, А.Н. Ноговицина, Н.Р. Максимова

## ДЕНТАТОРУБРОПАЛЛИДОЛУИСОВАЯ АТРОФИЯ В ВЫБОРКЕ НЕИДЕНТИФИЦИРОВАННЫХ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНЫХ АТАКСИЙ В ЯКУТИИ

УДК 616-056.7

Проведен клинико-генеалогический и молекулярно-генетический анализ на наличие мутаций в гене *DRPLA* у больных с неидентифицированной формой мозжечкового синдрома в Якутии.

Экспансия CAG-повторов в гене *DRPLA* обнаружена у четверых членов якутской семьи. Клинические симптомы данных больных дентаторубропаллидолюисовой атрофией (ДРПЛА), редкой формой аутомно-доминантных спиноцеребеллярных атаксий – атаксия, экстрапирамидные и психические нарушения – можно отнести к более позднему дебюту при небольшой степени экспансии CAG-повторов.

**Ключевые слова:** дентаторубропаллидолюисовая атрофия (DRPLA), экспансия тринуклеотидных повторов, аутомно-доминантное заболевание.

A clinical genealogical and molecular genetic analysis for the presence of mutations in the *DRPLA* gene in patients with an unidentified form of cerebellar syndrome in Yakutia was carried out.

Expansion of CAG repeats in the *DRPLA* gene was found in four members of the Yakut family. Clinical symptoms of patients with dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA), a rare form of autosomal dominant spinocerebellar ataxia, from the Yakut family – ataxia, extrapyramidal and psychiatric disorders – it can be attributed to a later debut with a small degree of expansion of CAG repeats.

**Keywords:** dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA), expansion of trinucleotide repeats, autosomal dominant disease.

**Введение.** Дентаторубропаллидолюисовая атрофия (ДРПЛА) (MIM 125370) – аутомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, характеризующееся вариабельностью комбинаций прогрессирующей атаксии, эпилепсии, миоклонуса, хореоатетоза и деменции. Заболевание может начаться в возрасте от 1-го до 6-го десятилетия жизни. Причиной заболевания является экспансия CAG-повторов в гене *DRPLA*, локализованном на хромосоме 12p13, кодирующем белок с неустановленной функцией (атрофин) [3]. В норме число тандемных

CAG-повторов составляет  $\leq 36$ , а при патологии – от 40 до 100 [1, 2]. Важным диагностическим признаком ДРПЛА является выявление на МР-томограммах головного мозга, помимо неспецифических атрофических изменений мозжечка, ствола мозга и больших полушарий, очагов демиелинизации в белом веществе перивентрикулярной области и семиовального центра больших полушарий [1]. В семьях, отягощенных ДРПЛА, нередко наблюдаются антиципация и феномен «отцовской передачи». Продолжительность болезни обычно не превышает 15 лет. Морфологически ДРПЛА характеризуется дегенеративными изменениями в зубчатом ядре, наружном сегменте бледного шара и их проекционных зонах в красном и люисовом ядрах, атрофией коры больших полушарий [4]. Анализ клинико-генетических корреляций показал, что различная степень экспансии (CAG)-повторов гена *DRPLA* приводит к манифестации двух различных по клиническому синдрому и тяжести фенотипов болезни. При небольшой степени экспансии (CAG)-повторов гена *DRPLA* наблюдаются более поздний дебют и развитие хореоатетоза, атаксии, психических нару-

шений («псевдохорея»), в то время как у больных с максимальной длиной повтора гена *DRPLA* болезнь проявляется в более раннем возрасте тяжелым синдромом прогрессирующей миоклонус-эпилепсии и деменцией [5, 8].

В настоящее время ДРПЛА считается этническим заболеванием японцев, распространенность составляет от 0,2 до 0,7 на 100 000 [8], в то время как в Европе и Америке описаны только единичные случаи [3, 4, 7, 8]. По данным Республиканского генетического регистра, в Якутии количество пациентов с мозжечковым синдромом 519, 80% из них приходится на аутомно-доминантную спиноцеребеллярную атаксию (АДСЦА) 1-го типа, при этом 20% форм остаются неидентифицированными [2]. Как известно, Республика Саха (Якутия) является кластером накопления СЦА1, частота распространенности которой за последние 21 год удвоилась, достигнув 46 случаев на 100 000 населения [6]. Учитывая распространенность ДРПЛА в Восточной Азии (Япония), актуальным представляется изучение данной формы мозжечковой атаксии в сибирских популяциях, где регистрируются неидентифицированные формы АДСЦА.

**ВАРЛАМОВА Марина Алексеевна** – н.с. ЯНЦ КМП, врач невролог Больницы ЯНЦ КМП, varlamova.m@yandex.ru. Медико-генетический центр РБ №1-НЦМ (Якутск); **НИКОЛАЕВА Ирина Аверьевна** – врач генетик, **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач генетик, **СУХОМЯСОВА Айталипа Лукична** – к.м.н., врач генетик высшей квалификации, зав. МГЦ, **НОГОВИЦИНА Анна Николаевна** – к.м.н., н.с. Учеб.-науч. лаб. «Геномная медицина» Клиники Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – д.м.н., н.с. УНЛ «Геномная медицина» Клиники МИ СВФУ.