

удовлетворения кислородного запаса и где длительное время сохраняется устойчивый уровень потребления кислорода. Анаэробная же производительность, при которой отсутствует возможность обеспечить работающие мышцы адекватным количеством кислорода, играет определяющую роль в кратковременных упражнениях высокой интенсивности.

Заключение. Таким образом, более высокие значения концентрации лактата у спортсменов, по сравнению с группой лиц, занимающихся физкультурой не реже двух раз в неделю, свидетельствуют о том, что при физических нагрузках анаэробные гликолитические процессы значительно ускоряются. Сравнительный анализ приведенных нами данных у спортсменов показал, что у борцов эти процессы протекают интенсивнее. Возможности анаэробного окисления у спортсменов со средней и хорошей работоспособностью выше, чем у спортсменов работоспособностью низкой и ниже средней, о чем свидетельствуют более высокие показатели лактата. Несмотря на более высокий уровень молочной кислоты в сыворотке крови, организм этих спортсменов характеризуются большей устойчивостью к работе в условиях дефицита кислорода, что говорит о тренированности их организма.

Литература

1. Артахинова С.Р. Изменения концентрации лактата в крови в результате соревновательных схваток по мас-рестлингу / С.Р. Артахинова, Я.Ю. Захарова, А.А. Захаров // Ученые записки университета им. П.Ф. Лесгафта. – 2014. – №10 (116). – С. 19-21
2. Белоцерковский З.Б. Эргометрические и кардиологические критерии физической работоспособности у спортсменов / З.Б. Белоцерковский. – М.: Советский спорт, 2005. – 312 с.
3. Белоцерковский З. В. Ergometric and cardiological criteria for physical performance in athletes / Z.B. Belotserkovsky. - M.: Soviet Sport, 2005. - 312 p.
3. Биохимия двигательной деятельности / С.С. Михайлов. - 6-е изд. - М.: Спорт, 2016. - 296 с.
4. Голец В.А. Оценка информативности биохимических показателей в тренировочном процессе / В.А. Голец, Е.И. Евдокимова // Педагогика, психология и медико-биологические проблемы физического воспитания и спорта. – 2007. – № 6. – С. 74-76.
4. Golets V.A. Assessment of informativeness of biochemical parameters in the training process / V.A. Golets, E.I. Evdokimov // Pedagogy, psychology and biomedical problems of physical education and sport. - 2007. - № 6. - P.74-76.
5. Корнякова В.В. Процессы свободнорадикального окисления при утомлении, раз-

вившемся вследствие интенсивных физических нагрузок / В.В. Корнякова, В.Д. Конвай, В.А. Муратов // Успехи современного естествознания. – 2015. – № 9-2. – С. 308-311; URL: <http://www.natural-sciences.ru/ru/article/view?id=35583> (дата обращения: 01.10.2018).

Korniyakova V.V. The processes of free radical oxidation during fatigue, developed as a result of intense physical exertion // V.V. Korniyakova, V.D. Konvay, V.A. Muratov // Successes in modern science. - 2015. - №9-2. - P. 308-311.

6. Саввин Г.А. Уровень лактата в кожном экстракте как показатель физической тренированности спортсменов / Г.А. Саввин, Е.В. Ушакова, О.Н. Перфильев // Теория практика физической культуры. – 2000. – №1. – С. 1-3.

Savvin G.A. The lactate level in the skin extract as an indicator of the physical fitness of athletes / G.A. Savvin, E.V. Ushakova, O.N. Perfiliev // Theory, practice of physical culture. - 2000. - №1. - P. 1-3.

7. Сивцева А.А. Изменение уровня лактата в крови у спортсменов, занимающихся вольной борьбой / А.А. Сивцева, Ю.В. Филиппова // Современные проблемы физической культуры, спорта и молодежи: материалы III региональной научной конференции молодых ученых, 28 февраля 2017 г. / под ред. А.Ф. Сыроватской. - Чурапча: ЧГИФКиС, 2017. - 363 с.

Sivtseva A.A. Changes in blood lactate levels in athletes involved in freestyle wrestling / A.A. Sivtseva, Yu.V. Filippova // Modern problems of physical education, sports and youth: proceedings of the III regional scientific conference of young scientists, February 28, 2017 / ed. A.F. Syrovatskaya. - Churapcha: ChGIFKiS, 2017. - 363 p.

8. Uchiyama M. Determination of malonaldehyd precursor in tissues by thiobarbituric acid test / M. Uchiyama, M. Michara // Anal. Biochem. - 1978. - Vol.86. - №1. - P. 271-278.

С.К. Кононова, Н.А. Барашков, В.Г. Пшенникова,
О.Г. Сидорова, Т.К. Давыдова, С.И. Софронова,
А.Н. Романова, Э.К. Хуснутдинова, С.А. Федорова

ДНК-ДИАГНОСТИКА В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ ПРИМЕНИТЕЛЬНО К ТРАНСЛЯЦИОННОЙ МЕДИЦИНЕ

DOI 10.25789/УМЖ.2019.67.14

УДК 616.851.7(571.56)

ЯНЦ КМП: **КОНОНОВА Сардана Кононовна** - к.б.н., с.н.с., konsard@rambler.ru, **БАРАШКОВ Николай Алексеевич** - к.б.н., в.н.с.-руковод. лаб., barashkov2004@mail.ru, **ПШЕННИКОВА Вера Геннадьевна** - к.б.н., н.с., psennikovavera@mail.ru, **ДАВЫДОВА Татьяна Кимовна** - к.м.н., в.н.с.-руковод. лаб., tanya.davydova.56@inbox.ru, **СОФРОНОВА Саргылана Ивановна** - к.м.н., гл.н.с.-руковод. отдела, sara2208@mail.ru, **СИДОРОВА Оксана Гарильевна** - н.с., okssi66@mail.ru, **РОМАНОВА Анна Николаевна** - д.м.н., директор, ganik@mail.ru; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** - д.б.н., зав. лаб. ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, sardaanafedorova@mail.ru; **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камилевна** - д.б.н., проф., акад. АН Республики Башкортостан, директор Института биохимии и генетики УНЦ АН РБ, elzakh@rambler.ru.

В данном обзоре показаны примеры трансляции геномных исследований в практическую медицину двух распространенных в Европе наследственных заболеваний – ауто-сомно-рецессивного муковисцидоза и ауто-сомно-доминантной хореи Гентингтона. С развитием генетических технологий в Республике Саха (Якутия) трансляционная медицина становится реальностью, необходимо очертить подходы и проблемы в данной области исследований на примере частых в республике спиноцереbellарной атаксии 1-го типа и ауто-сомно-рецессивной глухоты 1А типа.

Ключевые слова: трансляционная медицина, наследственные болезни, ДНК-диагностика, пациент.

The review presents examples of translation of genomic studies into practical medicine of two common in Europe hereditary diseases – autosomal recessive cystic fibrosis and autosomal dominant Huntington's Chorea. With the development of genetic technologies in the Republic Sakha (Yakutia), translational medicine is becoming a reality, it is necessary to outline the approaches and problems in this field of study on example of spinocerebellar ataxia type 1 and autosomal recessive deafness type 1A, frequent in the Republic.

Keywords: translational medicine, hereditary diseases, DNA diagnostics, patient.

Введение. В последнее время все большее развитие получают так называемые трансляционные исследования. Трансляционная медицина – это

современная мультидисциплинарная наука, которой будет определена ведущая роль в развитии геномной медицины. Трансляционную медицину можно рассматривать как процесс, предусматривающий перенос открытий, сделанных в результате фундаментальных исследований в биомедицине, в медицинскую практику с целью улучшения диагностики и лечения [11, 38].

Национальные институты здоровья (США) предложили следующее определение трансляционной медицины — «трансляционные исследования включают две области трансляции, первая из которых состоит в доведении результатов открытий, сделанных в лабораториях и доклинических исследованиях, до стадии клинических исследований и исследований на человеке; вторая область трансляции связана с исследованиями, направленными на повышение эффективности внедрения передовых технологий в широкую медицинскую практику» [22]. В соответствии с этим определением трансляционные исследования представляют собой часть одностороннего континуума, в котором результаты исследований движутся от лабораторного стола экспериментатора к постели пациента и обществу в целом [17].

В свою очередь, в трансляционную медицину можно включить трансляционные геномные исследования. Трансляционные геномные исследования сосредоточены вокруг разработки рекомендаций (evidence-based guidelines) на основе фактических данных доказательной медицины [32]. Весь процесс включает, по крайней мере, три фазы. Первая фаза — это фундаментальные геномные исследования, проводимые квалифицированными специалистами в специализированных молекулярно-генетических лабораториях при научно-исследовательских центрах или университетах. Вторая фаза — трансляция открытий и достижений геномных исследований и новых разработанных подходов к применению результатов генетических исследований в практическую медицину, оценка их эффективности и безопасности, как правило, это клинические исследования, проводимые в специализированных медицинских центрах, связанных с научно-исследовательскими учреждениями [36]. Третья фаза — это заключительные мероприятия по внедрению трансляционных геномных исследований в систему здравоохранения, и, что является особенно важным, данный процесс включает

пересмотр и разработку правовых и биоэтических норм с учетом применения геномных технологий в практике. Конечный этап устанавливает адекватные рекомендации по оптимальному, безопасному и эффективному использованию новых медицинских технологий с целью улучшения здоровья населения [12].

В данном обзоре мы ставим **целью** показать примеры трансляции геномных исследований в практическую медицину двух распространенных в Европе наследственных заболеваний — аутосомно-рецессивного муковисцидоза (МВ) и аутосомно-доминантной хорее Гентингтона (ХГ). С развитием генетических технологий в Республике Саха (Якутия) трансляционная медицина становится реальностью, необходимо очертить подходы и проблемы в данной области исследований на примере частых в республике спиноцеребеллярной атаксии 1-го типа (СЦА1) и аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ1А).

Муковисцидоз (МВ). В европейских популяциях муковисцидоз встречается с частотой 1 : 2500, тогда как в азиатских — 1: 90000. Если частое моногенное заболевание приобретает социальную значимость, возникает необходимость применения ряда мероприятий по профилактике распространения наследственного заболевания. Описан спектр более 1900 различных мутаций гена *CFTR* у 25394 пациентов из 23 европейских стран [40]. Создан постоянно действующий «Регистр пациентов Европейского общества по муковисцидозу» (ECFSPR), который собирает, количественно оценивает и сравнивает данные о больных МВ, живущих в Европе и соседних странах, которые соглашаются на включение в регистр. Это осуществляется с целью лучшего понимания МВ, разработки новых Европейских стандартов ухода и лечения, проведения исследований и лечения (<https://www.ecfs.eu/projects>) [45]. Ген МВ картирован на длинном плече хромосомы 7 (7q31.1) в 1985 г. В конце 1989 г. идентифицирован сам ген МВ. Охарактеризован белковый продукт этого гена, получивший название «трансмембранный регуляторный белок муковисцидоза» (*CFTR*), и выявлена наиболее частая мутация — делеция фенилаланина в 508 положении аминокислотной последовательности белка (delF508), приводящая к этому заболеванию [28, 29]. Помимо делеции в гене *CFTR* обнаружено множество других мутаций. В отличие

от них представлено спорадическими случаями, т. е. встречается достаточно редко. К концу 2006 г. в гене *CFTR* идентифицированы более 1500 точечных мутаций, несколько делеций и дупликаций.

Протокол неонатального скрининга на МВ в РФ включает 4 этапа: определение иммунореактивного трипсина (ИРТ1), повторное определение иммунореактивного трипсина (ИРТ), потовый тест и ДНК-диагностику, при этом только первые три этапа являются обязательными в национальном протоколе и обеспечиваются государством. Поэтому ДНК-диагностика во многих случаях проводится ограниченно. Доступность ДНК-диагностики лимитирована высокой стоимостью и небольшим количеством лабораторий, способных провести этот анализ [9,14]. ДНК-тестирование МВ проводится с использованием диагностических панелей, так, например, в «МГНЦ» используется панель, включающая наиболее частые в мире мутации: F508del, CFTRdele2,3 (21kb), 3849+10kbC>T, W1282X, 2143delT, 2184insA, 1677delTA, N1303K, G542X, R334W, E92K, L138ins, 394delTT, 3821delT, S1196X, 2789+5G>A, G85E, 2183AA>G, 604insA, 621+1G>T, R117H, R347P, R553X, 3667insTCAA, G551D, I507del, 1717–1G>A, 2184delA. Таким образом, при использовании специально разработанной панели, включающей 28 мутаций, удается обнаружить лишь около 82,5% мутантных аллелей в общей выборке обследованных больных МВ. Почти 20% пациентов с МВ необходимо проводить дополнительное обследование по поиску более редких мутаций или полиморфизмов, в том числе с применением метода секвенирования, который пока рутинно в РФ не используется [14].

Хорея Гентингтона (ХГ) — прогрессирующее аутосомно-доминантное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся развитием хореического гиперкинеза и деменции. Симптомы заболевания обусловлены атрофией putamen и хвостатого ядра в головном мозге больных, связанной с преждевременной избирательной гибелью нейронов. В большинстве российских популяций распространенность ХГ составляет 1 на 10 000. Отмечаются значительные различия в отношении возраста начала и тяжести течения заболевания. Более того, даже внутри отдельных семей наблюдается четко выраженная клиническая гетерогенность. При наследовании ХГ по отцовской линии иногда

проявляется эффект антиципации – нарастание тяжести течения и уменьшение возраста начала заболевания в ряду поколений [6].

Ген *IT15*, динамические мутации в котором приводят к развитию ХГ, экспрессируется во многих типах клеток и кодирует белок с молекулярной массой 348 кД, названный гентингином. В кодирующей области *IT15* на расстоянии 18 кодонов ниже по течению от начала трансляции локализован полиморфный тринуклеотидный повтор (CAG)_n. Число CAG-повторов в гене *IT15* в норме варьирует от 9 до 37, тогда как мутантные аллели пациентов с ХГ несут от 36 до 121 триплета. Обнаружена обратная корреляция длины CAG-повтора с возрастом начала болезни и прямая – со скоростью прогрессирования клинических симптомов. Изменение длины повтора при передаче потомкам объясняет большинство случаев антиципации [25].

Для мутантных аллелей в диапазоне 36–40 триплетов характерна неполная пенетрантность. Описано значительное количество больных ХГ с подобным числом повторов на мутантном аллеле, и в то же время в этих же родословных могут встречаться клинически здоровые индивидуумы старше 70 лет. Аллели с числом CAG-повторов ≥ 40 всегда связаны с развитием заболевания. Исследование состояния CAG-повторов методом ПЦР в семьях высокого риска позволяет проводить прямую молекулярную диагностику заболевания на любых стадиях онтогенеза, в том числе в досимптоматический период [7]. Вместе с тем важно отметить, что генетическое консультирование в семьях с ХГ (как и в случае других заболеваний с поздней манифестацией) сопряжено со сложными этическими характеристиками. Учитывая доминантный тип наследования, риск получения мутантного гена для детей и сибсов больного ХГ составляет 50 %. Естественно, что исключение носительства, безусловно, должно иметь положительное влияние на психическое состояние лиц из группы риска. Вместе с тем, учитывая отсутствие до настоящего времени эффективных методов лечения ХГ, выявление у пациента аллеля с экспансией практически равнозначно приговору. В настоящее время принято проводить пресимптоматическое обследование только совершеннолетних лиц из группы риска при их непосредственном обращении за консультацией. Серьезным доводом в пользу досимптоматического обследования

родственников больных является возможность профилактики заболевания в семьях высокого риска путем проведения пренатальной диагностики. Но если говорить о пренатальном ДНК-тестировании как методе профилактики поздноманифестирующих наследственных заболеваний, к которым относится ХГ, нельзя не учитывать сложные морально-этические аспекты, неизбежно возникающие при пренатальном медико-генетическом консультировании [18, 43].

Поэтому, как показывает практика ДНК-диагностики ХГ в разных странах, на пренатальную диагностику соглашается очень небольшое количествоотягощенных семей. Так, например, в Португалии за 5 лет исследований у 158 семей, отягощенных ХГ, были проведены 338 генетических тестов, из которых 234 для диагностики, 96 для пресимптоматического и всего 4 для пренатального ДНК-тестирования [34]. За 14 лет в Канаде было проведено 1061 пресимптоматическое ДНК-тестирование ХГ, диагностических тестов – 636, из них на пренатальное тестирование согласились 15 отягощенных семей [37]. В Греции провели ДНК-тестирование ХГ у 461 чел. с клинической симптоматикой и 256 чел. для пресимптоматической диагностики. Мутация (удлинение аллеля) была подтверждена у 278 индивидов. Пренатальная диагностика осуществлялась в 6 случаях [27]. Авторы отмечают, что основными причинами отказа от пренатальной диагностики являются надежда на разработку лечения ХГ и нежелание прерывать беременность по психологическим причинам [24].

Спиноцеребеллярная атаксия 1-го типа относится к группе нейродегенеративных заболеваний с поздней манифестацией. Наследование характеризуется высокой степенью пенетрантности, феноменом антиципации. Мутация гена *SCA1*, расположенного на коротком плече 6-й хромосомы, заключается в неконтрольном увеличении количества тринуклеотидных CAG-повторов в кодирующей области гена. Клинические проявления болезни весьма разнообразны, основными из них являются: медленное прогрессирующее нарушение координации движений и речи, наличие мозжечково-пирамидного синдрома, различная степень поражения мозжечка и его проводящих путей [8].

В 1970-х гг. мозжечковая атаксия Пьера-Мари впервые была дифференцирована от клинических форм виллюйского энцефаломиелита (ВЭ),

ранее данное заболевание относили к одной из форм хронического ВЭ [3]. Комплексное изучение наследственной мозжечковой атаксии (НМА) в Якутии было начато в 1992 г. в ходе реализации научной программы «Биология виллюйского энцефаломиелита». Молекулярно-генетические исследования НМА проводились в рамках научного проекта «Идентификация генов и генетических механизмов, вызывающих наследственные неврологические заболевания», разрабатываемого отделом нейрогенетики Национального института нервных болезней (NINDS/NIH) США. В 1993 г. завершились исследовательские работы доктора Н. Orr et al. по выделению гена Spinocerebellar ataxia type 1 (*SCA1*) [23]. В 1994 г. вышла первая работа по молекулярно-генетическому изучению НМА в якутской популяции. A.Lunkes et al. (1994) выявили аллельную ассоциацию высокоинформативных маркеров D6S274 и D6S89, фланкирующих локус *SCA1* на 6-й хромосоме, с заболеванием НМА. Ассоциация была абсолютной в случае микросателлита D6S274, тогда как для D6S89 зафиксировали аллельную замену лишь в двух семьях, что дало повод предполагать об исторической рекомбинации и давности распространения заболевания в якутской популяции [19]. В 1996 г. были опубликованы результаты совместного проекта якутских и американских исследователей, в котором наследственную мозжечковую атаксию, распространенную в Якутии, идентифицировали как Spinocerebellar ataxia type 1 (*SCA1*) – спиоцеребеллярную атаксию 1-го типа. В данных исследованиях сибирский очаг накопления заболевания определяется как крупнейший из известных в мире, склонный к дальнейшему увеличению [41].

Молекулярно-генетические методы ДНК-тестирования *SCA1* были внедрены в 1999 г. в медицинскую практику медико-генетической консультации Республиканской больницы №1 – Национального центра медицины Министерства здравоохранения Республики Саха (Якутия) и приобрели статус рутинных клинических анализов, несмотря на отсутствие соответствующих инструкций и приказов по проведению ДНК-диагностики наследственных заболеваний в клинико-диагностических лабораториях. Впервые были разработаны алгоритмы работы при проведении ДНК-тестирования, пренатальной ДНК-диагностики и биоэтические правила медико-генетиче-

ского консультирования пациентов из отягощенных семей [2,4].

Наследственная глухота. Исследованиями установлено, что около 50-60% врожденной тугоухости имеют наследственный характер. Самой частой из наследственных форм выделяется сенсоневральная тугоухость, причиной которой являются мутации в гене *GJB2*, кодирующем белок коннексин 26, в настоящее время их насчитывается более 150 [21]. Данную форму наследственной тугоухости выявляют у 1 из 2000 новорожденных, что в 2 раза чаще муковисцидоза и в 5 раз чаще фенилкетонурии. Обычно родители глухого ребенка имеют нормальный слух, так как являются гетерозиготными носителями мутации [5].

Во всем мире спектр основных патологических мутаций, вызывающих нарушения слуха, широк и разнообразен. Так, в различных этнических группах: европейцы, индусы, евреи, арабы, бедуины, пакистанцы и др., обнаружена мутация с.35delG, у евреев ашкенази наиболее часто встречается мутация с.167delT, в азиатских популяциях – мутация с.235delC [26,35]. Среди якутов популяционная частота с.35delG крайне низка (0,2%), что может свидетельствовать о неспецифичности данной делеции для якутской популяции или единичных случаях метисации [1]. В популяции якутов основной причиной врожденной тугоухости является мутация донорного сайта сплайсинга с.-23+1G>A гена *GJB2* (Cx26), в соответствии с международным каталогом OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) классифицирующаяся как аллельный вариант аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ 1А) [44].

По данным Н.А. Барашкова (2011), распространенность АРГ 1А составила 16,2 на 100000 якутского населения, а частота гетерозиготного носительства мутации с.-23+1G>A варьирует от 3,8 до 11,7 % среди коренного населения Якутии (эвены, эвенки, долганы, якуты). Результаты исследования мутации сайта сплайсинга гена *GJB2* (Cx26) свидетельствуют о существовании наиболее крупного в мире «эндемичного очага» накопления с.-23+1G>A в Восточной Сибири [20].

Высокая частота мутации глухоты с.35delG (22,3%) у больных европейского происхождения в Республике Саха (Якутия) предполагает возможность проведения прямой ДНК-диагностики, дифференциальной и пренатальной диагностики, а также проведения скрининга наследствен-

ных форм глухоты среди широких групп населения, так как примерно 50% жителей Якутии являются европеоидами [31].

По данным В.Г. Пшенниковой (2017), доля патогенных вариантов гена *GJB2* составила 51,10% от числа исследованных хромосом 393 неродственных пациентов. Среди них было выявлено три наиболее распространенных (аллельная частота >1%) патогенных варианта: с.-23+1G>A (42,3%), с.35delG (5,9%) и с.109G>A(1,9%). При распределении неродственных пациентов по этнической принадлежности: среди пациентов якутов наиболее частый патогенный вариант – с.-23+1G>A (51,8%), вторым по частоте является вариант с.109G>A (2,4%), третьим – с.35delG (1,6%). Среди русских пациентов наиболее часто встречались с.35delG (22,3%) и с.-23+1G>A (5,3%) [13]. Учитывая выявленные особенности спектра и частоты патогенных вариантов в гене *GJB2* у пациентов с наследственными нарушениями слуха в Якутии, был разработан алгоритм рутинной ДНК-диагностики аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа. Алгоритм основан на последовательном поиске наиболее распространенных вариантов гена *GJB2* (с.-23+1G>A, с.35delG и с.109G>A) с последующим ресеквенированием белок-некодирующей (экзон1) и белок-кодирующей областей (экзон 2) гена *GJB2*, а также поиском протяженной делеции с.del(*GJB6-D13S1830*) и позволяет таким образом детектировать до 99% патогенных вариантов, ответственных за АРГ 1А в Якутии [15].

ДНК-тестирование тугоухих/глухих людей сопряжено со множеством организационных и этических проблем. В общении с глухими людьми необходимо иметь в виду, что они – члены социально обособленного сообщества «мира глухих» со своим языком, культурой и привычками [39]. Растет количество ассортативных браков среди глухих, иногда супруги могут изъявлять желание иметь глухого ребенка, несмотря на несправедливость такого решения по отношению к ребенку.

В любом случае, сравнивая себя со слышащими людьми, большая часть глухих людей считает себя ущербными и социально обделенными [42]. Применение ДНК-тестирования для обнаружения мутаций, ответственных за развитие глухоты, может заключать в себе опасность психологического напряжения и усугубления чувства неполноценности у личности. Поэтому необходимо создать особые условия

для генетического консультирования и получения информированного согласия у глухих [10].

Заключение. Значение трансляционной медицины для решения практических задач здравоохранения переоценить невозможно, ибо такой подход уже привел к переводу роли и места практического врача в иную плоскость, где оперируют принципиально новыми технологиями. При том всевозрастающая дистанция между практическим здравоохранением и накапливающейся информацией в области фундаментальной биомедицины диктует необходимость прямого профессионального контакта между врачами клиницистами и учеными-исследователями. При чем такого рода контакт обязан охватывать не только биологические и медицинские науки, но и целый ряд смежных дисциплин, генерирующих факты стратегической значимости, которые, в свою очередь, нуждаются в активном переносе (трансляции) в сферу врачебной практики, а соответственно, в сферу реальной и эффективной помощи конкретному пациенту [16].

По мнению Р. Lunt (2010), общими особенностями организации клинических молекулярно-генетических лабораторий являются:

- ограниченность контингента, для которого предназначена диагностика, это преимущественно семьи, отягощенные наследственным заболеванием и их родственники;
 - обязательное сопровождение пациента консультативной и психологической помощью подготовленным врачом генетиком;
 - небольшой объем выполняемых исследований; более высокая цена как вложенных в лабораторию средств, так и стоимости анализов;
 - сложность интерпретации результатов исследования, длительность ожидания результатов анализа;
 - существование морально-этических аспектов геномных анализов [33].
- Молекулярно-генетические исследования наследственных болезней в Якутии открывают широкие возможности в области трансляционной медицины, а именно внедрения результатов научных исследований в медицинскую практику в виде рутинной ДНК-диагностики. Вместе с тем современная персонализированная медицина, использующая геномные технологии, требует обязательного учета биоэтических, психологических и социальных аспектов трансляционной медицины.

Работа выполнена при финансовой поддержке госзадания Минобрна-

уки РФ №6.1766.2017.ПЧ, проекта СВФУ им. М.К. Аммосова: «Генетические особенности населения Якутии: структура генофонда, адаптация к холоду, психогенетические характеристики, распространенность некоторых наследственных и инфекционных заболеваний» и программы биоресурсных коллекций ЯНЦ КМП (БРК: 0556-2017-0003); РФФИ (18-013-00738_A, 18-015-00212_A).

Литература

1. Анализ распространенности мутации 35delG гена *GJB2* у пациентов с нейросенсорной тугоухостью в Якутии / Н.А. Барашков [и др.] // Наука и образование.-2006.-Т.42.-С.129-133.
2. Analysis of the prevalence of 35delG mutation of the *GJB2* gene in patients with sensorineural hearing loss in Yakutia / N.A. Barashkov [et al.] // Science and education.-2006.-Vol. 42.-P. 129-133.
3. Биоэтические проблемы пресимптоматической ДНК-диагностики спинocerebellar атаки 1-го типа в практике медико-генетической консультации Якутии / С.К. Кононова [и др.] // Медицинская генетика.-2005.-№12.-С.583-588.
4. Bioethical problems of presymptomatic DNA diagnosis of spinocerebellar ataxia of the 1st type in the practice of medical genetic consultation of Yakutia / S.K. Kononova [et al.] // Medical genetics.-2005.-№12.-P. 583-588.
5. Дифференциальная диагностика виллюозного энцефаломиелимита: Изучение наследственной мозжечковой атаки в Якутии / Г.Л. Зубри [и др.] //Актуальные проблемы вирусологии и профилактики вирусных заболеваний. М: АМН СССР, 1972.-С.201-210.
6. Differential diagnosis of Vilyui encephalomyelitis: Study of hereditary cerebellar ataxia in Yakutia / G.L. Zubri [et al.] //Actual Problems of Virology and Prevention of Viral Diseases. M: – USSR Academy of Medical Sciences.-1972.-P. 201-210.
7. Диагностика спинocerebellar атаки 1 типа в медико-генетической консультации Национального центра медицины Республики Саха (Якутия) / С.К. Кононова [и др.] // Проблемы виллюозного энцефаломиелимита, нейродегенеративных и наследственных заболеваний нервной системы: Тез.докл. 2-й международной науч.-практ. конф. – Якутск, 2000.-С.84-85.
8. Diagnosis of spinocerebellar ataxia type 1 in the medical genetic consultation of the National Center of Medicine of the Republic Sakha (Yakutia) / S.K. Kononova [et al.] // 2nd International Scientific Conf. "Problems of Vilyui encephalomyelitis, neurodegenerative and hereditary diseases of the nervous system". –Yakutsk, 2000.-P. 84-85.
9. Диагностика наследственных нарушений слуха в сурдологии / Т.Г. Маркова [и др.] // Несиндромальная тугоухость: учебное пособие.-М: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2018.-80с.
10. Diagnosis of hereditary hearing disorders in audiology / T.G. Markova [et al.] // Non-syndromic hearing loss: a training manual.-M.:FGBOU DPO RMANPO, 2018.-80 p.
11. Иллариошкин С.Н. Болезнь Гентингтона как модель для изучения нейродегенеративных заболеваний / С.Н. Иллариошкин // Бюллетень национального общества по изучению болезни Паркинсона и расстройств движений.-2016. – №1.-С.3-11.
12. Illarioshkin S.N. Huntington's disease as a model for the study of neurodegenerative diseases / S.N. Illarioshkin // Bulletin of the National society for the study of Parkinson's disease and movement disorders.-2016, №1.-P. 3-11.
13. Иллариошкин С.Н. Новый механизм мутации у человека: экспансия тринуклеотидных повторов / С.Н. Иллариошкин, И.А. Иванова-Смоленская, Е.Д. Маркова // Генетика. -1995. -№31. -С. 1478–1489.
14. Illarioshkin S.N. New mechanism of human mutation: expansion of trinucleotide repeats / S. N. Illarioshkin, I.A. Ivanova-Smolenskaya, E.D. Markova // Genetics. -1995. -№31. -P. 1478-1489.
15. Иванова-Смоленская И.А. Клинические и молекулярно-генетические аспекты изучения наследственных заболеваний нервной системы / И.А. Иванова-Смоленская // Общие вопросы неврологии и психиатрии.-1996.- №1.-С.29-33.
16. Ivanova-Smolenskaya I.A. Clinical and molecular genetic aspects of the study of hereditary diseases of the nervous system / I.A. Ivanova-Smolenskaya //General issues of neurology and psychiatry.-1996. -№1.-P. 29-33.
17. Кусова З.А. Особенности массового скрининга новорожденных на муковисцидоз / З.А. Кусова, Н.Ю. Каширская, Н.И. Капранов // Русский медицинский журнал (Человек и лекарство. Часть 1).- 2010.-Т.18, №5.-С. 265–270.
18. Kusova Z.A. Features of mass screening of newborns for cystic fibrosis / Z.A. Kusova, N.Yu. Kashirskaya, N.So. Kapranov // Russian medical journal (Man and medicine. Part 1).- 2010.-Vol. 18.№5.-P. 265-270.
19. Некоторые биоэтические вопросы молекулярно - генетической диагностики ауто-сомно - рецессивной глухоты 1 а типа, распространенной в якутской популяции / С. К. Кононова [и др.] //Якутский медицинский журнал.-2018.-№2.-С.79-82.
20. Some bioethical issues of molecular genetic diagnosis of autosomal recessive deafness type 1 a, common in the Yakut population/ S.K. Kononova [et al.] //Yakut medical journal.-2018.-№2.-P. 79-82.
21. Пальцев М.А. Молекулярная медицина: достижения и перспективы / М.А. Пальцев // Молекулярная медицина.- 2004.-№4.-С.3-8.
22. Paltsev M.A. Molecular medicine: achievements and prospects / M.A. Paltsev// Molecular medicine.- 2004.-№4.-P. 3-8.
23. Пальцев М.А. Трансляционная медицина – новый этап развития молекулярной медицины / М.А. Пальцев, Н.Н. Белушкина // Молекулярная медицина.-2012.-№4.-С.3-6.
24. Paltsev M.A. Translational medicine is a new stage in the development of molecular medicine/ M. A. Paltsev, N.N. Belushkina // Molecular medicine.-2012.-№4.-P. 3-6.
25. Пшеничкова В.Г. Мутации генов *GJB2* (Cx26), *GJB6* (Cx30) и *GJB3* (Cx31) у пациентов с врожденными нарушениями слуха в Якутии: автореф. дисс... канд. биол. наук / В.Г. Пшеничкова. -Уфа, 2017. – 25с.
26. Pshennikova V.G. Gene Mutations of *GJB2* (Cx26), *GJB6* (Cx30) and *GJB3* (Cx31) in patients with congenital hearing impairment in Yakutia: thesis PhD (Biology) abstract / V.G. Pshennikova. –Ufa: 2017, 25C.
27. Проблемы диагностики муковисцидоза и пути их решения в России / А.А. Баранов [и др.] // Педиатрическая фармакология.-2014. – Т.11, №6.-С.16-23.
28. Problems of diagnosis of cystic fibrosis and their solutions in Russia / A.A. Baranov [et al.] // Pediatric pharmacology.-2014. -Vol. 11, №6.-P. 16-23.
29. Пшеничкова В.Г. Разработка алгоритма молекулярно-генетической диагностики ауто-сомно-рецессивной глухоты 1А типа в Республике Саха (Якутия) / В.Г. Пшеничкова // VIII Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием «Молекулярная диагностика 2014». - М., 2014. – Т. 2. - Раздел 18. Медицинская генетика. - С.212-213.
30. Development of the algorithm of molecular genetic diagnosis of autosomal recessive deafness type 1A in the Republic Sakha (Yakutia)/ V. G. Pshennikova // VIII All-Russian scientific and practical conference with international participation "Molecular diagnostics 2014". - M.-2014. – Vol. 2. - Section 18. Medical genetics. - С. 212-213.
31. Трансляционная медицина – миф или реальность? / С.Сучков [и др.] // Ремедиум.-2013.-№ 5.-С.8-17.
32. Translational medicine – myth or reality? / S. Suchkov // Remedium.-2013.-№ 5.-P. 8-17.
33. Шляхто Е.В. Трансляционные исследования как модель развития современной медицинской науки / Е.В.Шляхто// Трансляционная медицина.- 2014.-№1.-С.5-18.
34. Shlyakhto E.V. Translational research as a model of development of modern medical science / E. V. Shlyakhto// Translational medicine.- 2014.-№1.-P. 5-18.
35. Этические проблемы медико-генетического консультирования на примере хореи Гентингтона / С.А. Ключников [и др.] // Российский медицинский журнал.- 2000. -№2. -С. 32–36.
36. Ethical problems of medical genetic counseling on the example of Huntington's chorea / S.A. Klyushnikov [et al.] // Russian medical journal.-2000. -№2. -P. 32-36.
37. Autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA) in a Siberian Founder Population: assignment to the SCA1 locus / A.Lunke [et al.] // Experimental neurology.-1994.-Vol.126.-P.310-312.
38. Autosomal recessive deafness 1A (DFNB1A) in Yakut population isolate in Eastern Siberia: extensive accumulation of the splice site mutation IVS1+1G>A in *GJB2* gene as a result of founder effect /N.A. Barashkov [et al.] // Journal of Human Genetics. - 2011. - V.56. – №8. - P.631-639. Doi:10.1038/jhg.2011.72
39. Connexins and deafness Homepage / E. Ballana [et al]. - World wide web.-URL: <http://www.crg.es/deafness>.
40. Defining translational research: Implications for training / D.M. Rubio [et al.] // Academic Med. - 2010. - Vol. 85. - P. 470–475.
41. Expansion of an unstable trinucleotide CAG repeat in spinocerebellar ataxia type 1 / H.T. Orr [et al.] // Nature Genet.-1993.-Vol.4.-P.221-226.
42. Five year study of prenatal testing for Huntington disease: demand, attitudes and psychological assessment / S. Adam [et al.] // J Med Genet. -1993.-30. - P. 549–556.
43. Gusella J.F. Genetic modifiers of Huntington's disease/ J.F. Gusella M.E.McDonald, J.-M. Lee // Mov. Disord. -2014. -V. 29. -P. 1359–1365.
44. *GJB2* mutation and degree of hearing loss: a multicenter study /R.L. Snoeckx [et al.] // Am.J.Hum.Genet.-2005.-Vol.77.-P.945-57.
45. Huntington's disease in Greece: the experience of 14 years / M. Panas [et al.]//Clin Genet.-2011.- 80.-P. 586–590.
46. Identification of Cystic Fibrosis gene: Chromosome walking and jumping / J. M. Rommens [et al.] // Science. - 1989. - Vol. 245. - P. 1059-1065.
47. Identification of the cystic fibrosis gene: Cloning and characterization of complementary DNA / J. M Riordan [et al.] // Science. - 1989. - Vol. 245. - P. 1066–1073.
48. Identification of the cystic fibrosis gene:

genetic analysis / B. S. Kerem [et al.] // Science. - 1989. - Vol. 245. - P. 1073-1080.

31. Introduction of mutation identification 35delG gene GJB2 in hereditary forms of hearing loss/deafness in the practice of medical-genetic counseling of the Republic of Sakha (Yakutia) / N. A. Barashkov [et al.] // Yakut medical journal. - Appendix №3.-2005.-P. 90-93.

32. Kumar D. Genes and genomes in health and disease: an introduction / D. Kumar // Genomics and health in the developing world: Oxford monographs on medical genetics.-2012.- №62.-p.23

33. Lunt P. Diagnostic genetic laboratory services: models for the developing world / P.Lunt // Genomics and health in the developing world : Oxford monographs on medical genetics.-2012

34. Molecular diagnosis of Huntington disease in Portugal: implications for genetic counselling and clinical practice / do Carmo Costa M [et al.]

// European Journal of Human Genetics 2003 V. 11: 872-8

35. On the origin and frequency of the 35delG allele in GJB2-linked deafness in Europe /A. Anichkina [et al.] // Eur.J.Hum.Genet.-2001.-Vol.9.-P.151.

36. Petticrew M. Evidence, hierarchies, and typologies: horses for courses/ M. Petticrew, H. Roberts // J.Epidemiol.Communit.Health.-2003.-V.57.-P.527-9.

37. Predictive, prenatal and diagnostic genetic testing for Huntington's disease: the experience in Canada from 1987 to 2000 / S. Creighton [et al.] //Clin Genet.- 2003.-V. 63.-P. 462-475.

38. Strasser B. Perspectives: Molecular Medicine / B. Strasser // Science.-1999.-286(5444).-P.1488-90.

39. Stebnicki J.A. The culture of the deaf / J.A. Stebnicki, H.V. Coeling // J Transcult Nurs.-1999.-Vol. 10(4).-P.350-7.

40. The relative frequency of CFTR mutation classes in European patients with cystic fibrosis/ K. De Boeck //J.of Cystic Fibrosis.-2010.-V.13.-№4.-P.403-9.

41. Unstable Triplet Repeat and Phenotypic Variability of Spinocerebellar Ataxia Type 1/ L.G. Goldfarb [et al.] // Ann. Neurol.- 1996.- Vol.39.-№ 4.-P.500-506.

42. van Eldik T. Mental health problems of Dutch youth with hearing loss as shown on the Youth Self Report / T. van Eldik // Am Ann Deaf .-2005.-Vol.150(1).-P.11-16

43. Working Group on Genetic Counselling and Testing of the European Huntington's Disease Network (EHDN). Diagnostic genetic testing for Huntington's disease/ D. Craufurd [et al.] // Pract. Neurol. -2015. -V. 15. -P. 80-84.

44. Web site NCBI (OMIM, MedLine, PubMed): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

45. Web site <https://www.ecfs.eu/projects>

ЗДОРОВЫЙ ОБРАЗ ЖИЗНИ. ПРОФИЛАКТИКА

Л.Д. Старостина

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЗДОРОВЬЕ-СБЕРЕГАЮЩЕГО ПОВЕДЕНИЯ УЧАЩИХСЯ ОБЩЕОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ШКОЛ И СТУДЕНТОВ ВУЗОВ г. ЯКУТСКА

DOI 10.25789/YMJ.2019.67.15

УДК 371.78

В исследовании, проведенном среди учащихся общеобразовательных школ и студентов вузов г. Якутска, сравнивались составляющие поведения, определяющего отношение личности к своему здоровью. Так, были обнаружены различия в ценностно-потребностной, когнитивной, эмоциональной и поведенческой составляющих. Выявлены особенности свойств личности, ее самосознания и отношений, связанных со здоровьесберегающим поведением. Установки на сохранение здоровья и готовность к действиям в этой области следует считать недостаточно сформированными в обеих группах. При работе с молодежью в области формирования здоровьесберегающего поведения необходимо опираться на высокие притязания молодежи к самоутверждению и потребность в саморазвитии.

Ключевые слова: здоровый образ жизни, здоровьесберегающее поведение, подростковый возраст, студенческий возраст, отношение к здоровью, самосознание.

The research compares the behavior components defining the attitude of the person to his health at comprehensive schools and university in Yakutsk. So, distinctions in value-required, cognitive, emotional and behavioral components have been found. Individual peculiarities, consciousness and attitude to health-saving behavior have been revealed. Health-saving set and readiness for actions in this area are insufficiently generated in both groups. We should rely on youth high aspirations to self-assertion and self-development when we work with them in the field of health-saving consciousness and behavior.

Keywords: healthy lifestyle, health-saving behavior, teenage age, student's age, attitude to health, consciousness.

Введение. Формирование здоровьесберегающего поведения является важной частью воспитания личности. Исследователи отмечают тесную взаимосвязь между здоровьем, здоровьесберегающим поведением и развитием потенциала человека. Вопросы отношения к здоровью, факторов формирования здоровьесберегающего поведения в подростково-молодежной среде разрабатывались многими исследователями. Так, например, в работах Р.А. Березовской рассматривается проблема отношения к здоровью и разработан опросник для оценки

здоровьесберегающего поведения [2]. Вопросам самосохранительного поведения, управления здоровьем молодежи и факторам его формирования посвящены работы Я.В. Ушаковой [8, 12, 13]. В исследованиях И.И. Ашмарина, Г.Б. Степановой изучался человеческий потенциал студенчества и факторы, способствующие его реализации [1]. Здоровье молодежи как объект социальной политики рассматривалось в трудах И.В. Журавлевой, Н.В. Лакомовой [3]. Г.Ю. Козиной изучалось отношение молодежи к факторам здорового образа жизни [4, 6]. Л.Г. Розенфильд описал ведущие факторы риска нарушения здоровья студентов, а Ю.Г. Миронова – самосохранительное поведение студенческой молодежи [7, 9]. Исследования по данной тематике про-

водились и среди подростков [5, 11].

Формирование здоровьесберегающего поведения и ответственности за свое здоровье должно быть неотъемлемой частью образовательного процесса в школьном и студенческом возрасте [14]. В современной жизни этот период зачастую сопряжен с несвоевременным приемом пищи, систематическим недосыпанием, недостаточным пребыванием на свежем воздухе, низкой двигательной активностью, отсутствием закаливающих процедур, курением и др. Успешная реализация стратегии приобщения молодежи к ценностям здорового образа в вузе зачастую ограничена недостаточной материально-технической базой, отсутствием адаптированных к условиям региона здоровьесберегающих техно-

СТАРОСТИНА Любовь Дмитриевна – к.психол.н., доцент Ин-та психологии СВФУ им. М.К. Аммосова, lyudmira@inbox.ru, ORCID: 0000-0002-9609-9900.