

девушек с утренним (50%) и аритмичным (60%) типами работоспособности, а также у юношей с аритмичным (57%) и вечерним (100%) типами работоспособности; высокая концентрация внимания наблюдается у девушек с аритмичным типом работоспособности (4%) и у юношей с утренним типом работоспособности (11,12%). У большинства девушек и юношей преобладает средний уровень концентрации внимания.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Мачинская, Р. И. Управляющие системы мозга / Р. И. Мачинская // Журнал высшей нервной деятельности им. И. П. Павлова. – 2015. – Т.65, № 1. – С. 33-60.
2. Семенова, О. А. Влияние функционального состояния регуляторных систем мозга на эффективность произвольной организации когнитивной деятельности у детей. Сообщение II. Нейропсихический и электроэнцефалографический анализ состояния регуляторных функций мозга у детей предпубертатного возраста с трудностями учебной адаптации / О. А. Семенова, Р. И. Мачинская // Физиология человека. – 2015. – Т41, №5. – С. 28-38.
3. Ефимов, М. Л. Биологические ритмы и творчество / М. Л. Ефимов // АлмаАта: Наука, 1990 - 168 с.

## Сведения об авторах

А.А. Радченко – студент

Г.А. Медведева – старший преподаватель кафедры

## Information about the authors

A.A. Radchenko – student

G.A. Medvedeva – senior lecturer of the department

УДК: 616.28-009-036.11-07

## МУТАЦИЯ 35delG В ГЕНЕ GJB2 У ДЕТЕЙ С ТУГОУХОСТЬЮ

Юлия Фанисовна Салимова<sup>1</sup>, Андрей Евгеньевич Кейних<sup>2</sup>, Ольга Алексеевна Сатонкина<sup>3</sup>, Олег Германович Макеев<sup>4</sup>

<sup>1-4</sup>ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России, Екатеринбург, Россия

<sup>1</sup>a1kostarew@gmail.com

## Аннотация

**Введение.** Детская тугоухость часто связано с мутацией 35delG в гене GJB2, отвечающий за синтез межклеточных контактов. При данной мутации происходит нарушение работы Кортиевого органа. **Цель исследования** - изучить имеющуюся литературу и научные знания, связанные с данной мутацией. Провести анализ частоты встречаемости данной мутации на исследуемой группе. **Материалы и методы.** Материалом исследования послужили 317 медицинских карт пациентов Государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области "Многопрофильного клинического медицинского центра "Бонум" (ГАУЗ СО МКМЦ "БОНУМ").

Методы исследования - аудиологическое исследование, ДНК-анализ и статистическая обработка результатов. **Результаты.** Большая часть пациентов имеет тугоухость вызванную мутацией 35delG в гене GJB2. **Обсуждение.** Полученные результаты сходятся с данными из других статей. Молекулярно-генетический механизм потери слуховой активности в наше время является объектом анализа этиологии. Изучив этот механизм, также стоит отметить важность создание мер первичной профилактики, лечения и реабилитации глухоты. **Выводы.** Результаты дают понять о наличии генетического фактора тугоухости - рецессивной мутации 35delG - среди населения Свердловской области.

**Ключевые слова:** детская тугоухость, ген GJB2, СНТ

## **35delG MUTATION IN THE GJB2 GENE IN CHILDREN WITH HEARING LOSS**

Yulia F. Salimova<sup>1</sup>, Andrey E. Keinikh<sup>2</sup>, Olga A. Satonkina<sup>3</sup>, Oleg G. Makeev<sup>4</sup>

<sup>1-4</sup>Ural state medical university, Yekaterinburg, Russia

<sup>1</sup>a1kostarew@gmail.com

### **Abstract**

**Introduction.** Childhood hearing loss is often associated with a 35delG mutation in the GJB2 gene responsible for the synthesis of intercellular contacts. With this mutation, the Cortical organ is disrupted. **The aim of the study** - to study the available literature and scientific knowledge related to this mutation. To analyze the frequency of occurrence of this mutation in the study group. **Materials and methods.** The material of the study was 317 medical records of patients of the State Autonomous Healthcare Institution of the Sverdlovsk region "Multidisciplinary Clinical Medical Center "Bonum" (GAU SB MCMC "BONUM"). Research methods - audiological examination, DNA analysis and statistical processing of the results. **Results.** Most of the patients have hearing loss caused by the 35delG mutation in the GJB2 gene. **Discussions.** The results obtained are consistent with data from other articles. The molecular genetic mechanism of the loss of auditory activity in our time is the object of etiology analysis. Having studied this mechanism, it is also worth noting the importance of creating measures for the primary prevention, treatment and rehabilitation of deafness. **Conclusions.** The results make it clear about the presence of a genetic factor of hearing loss - recessive mutation 35delG - among the population of the Sverdlovsk region.

**Key words:** children's hearing loss, GJB2 gene, SHT

### **ВВЕДЕНИЕ**

Тугоухость у детей встречается врожденного и приобретенного характера. Одним из главных факторов доречевой СНТ является мутации гена GJB2, который кодирует белок межклеточных щелевых контактов коннексин-26. Мутации в этом гене инициируют образование стоп-кодона и остановку синтеза белка межклеточных щелевых контактов, который определяет пассивный транспорт электролита между клетками. В итоге появляется

апоптотическая смерть чувствительного волоскового нейроэпителлия Кортиевого органа [1].

Доречевая слуховая дисфункция является одной из самых драматических проблем сурдологии нашего времени, так как изъятие ребенка из спонтанной речевой среды приводит к задержке развития интеллекта и, следовательно, сильно влияет на социализацию в общественной среде. Актуальность проблемы ранней детской глухоты и значительное распространение мутации 35delG является основанием для того, чтобы в ряде стран обязательно проводить ее неонатальный скрининг [2] для раннего выявления.

**Цель исследования** - проанализировать имеющиеся в настоящее время научные знания, которые являются показательными для выявления и описания мутации в гене GJB2 (35delG), а также провести анализ частоты встречаемости данной мутации на исследуемой группе.

### **МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ**

Было отобрано 317 медицинских карт детей ГАУЗ СО МКМЦ “БОНУМ” (182 мужского и 135 женского пола) в возрасте от 4 лет до 17 лет. Отбор был произведен на основании диагноза (нейросенсорной тугоухости IV степени), а также наличия речевого процессора (РП).

Аудиологическое обследование детей проводилось в три этапа. Во-первых, безусловнорефлекторным методом исследования слуха с помощью отоакустической эмиссии (ОАЭ) в роддоме. Во-вторых, повторным условнорефлекторным методом исследованием слуха с помощью ОАЭ в сурдологическом центре и, в-третьих, с помощью коротколатентных слуховых вызванных потенциалов в этом же центре. Причины возникновения тугоухости у детей анализировались по медицинским картам диспансерного наблюдения.

ДНК-анализ пациентов выполнялся в лаборатории Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова. Исследование генома с целью поиска мутации в гене выполнено прямым секвенированием по Сенгеру экзона 2 гена GJB2 (всей кодирующей последовательности и прилегающего экзон-интронного соединения).

Статистическая обработка результатов проводилась методом сводки и группировки материалов статистического наблюдения. Разницу считали достоверной при  $p=0,05$ .

### **РЕЗУЛЬТАТЫ**

В результате исследования было изучено 317 медицинских карт диспансерного наблюдения детей за 6 лет наблюдения у врачей. Среди группы большая часть пациентов (68,1%) имеет тугоухость, связанную с генетическими мутациями, а именно делеция гуанина в 35 положении гена GJB2 (43,1% гомогенном состоянии и 25% в гетерогенном состоянии). Другая часть детей (27,1%) имеет иные причины возникновения тугоухости. И у третьей группы неизвестны причины возникновения нейросенсорной тугоухости (рис.1).

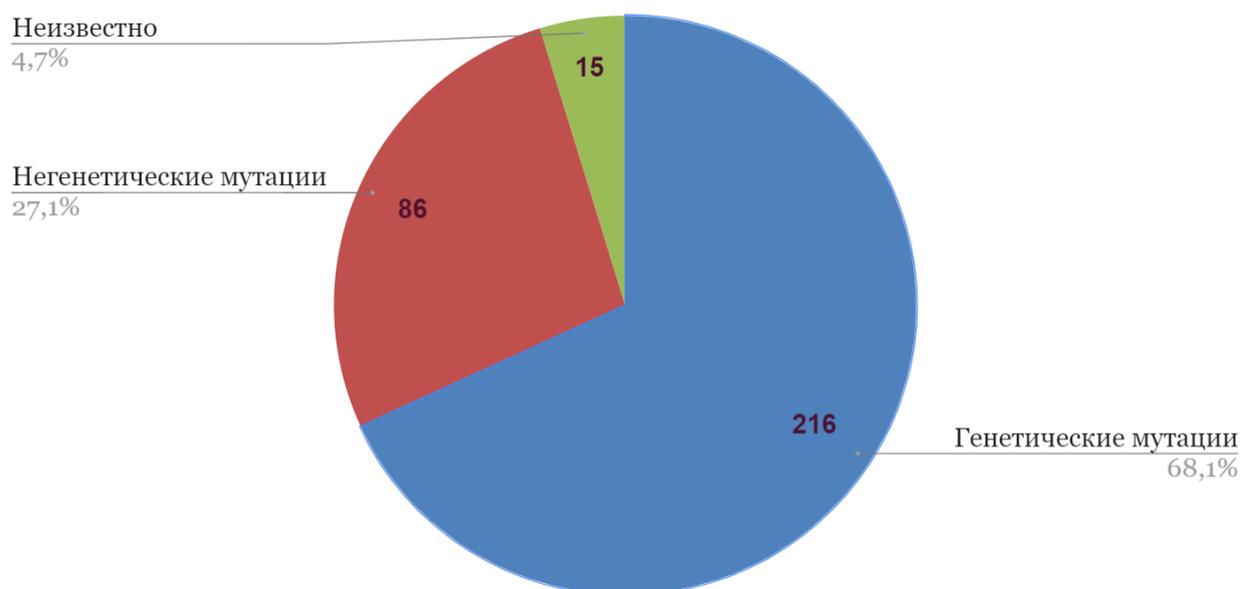


Рис.1. Процентное соотношение пациентов с генетическими мутациями

## ОБСУЖДЕНИЕ

Доля исследуемой мутации составляет 50-70% от всех известных мутаций гена GJB2 и более 20% всех случаев ранней детской глухоты [3]. Наше исследование сходится с имеющимися данными и подтверждает их.

Молекулярно-генетический механизм потери слуховой активности в наше время является объектом анализа этиологии. Изучив этот механизм, также стоит отметить важность создание мер первичной профилактики, лечения и реабилитации глухоты.

При современных возможностях электроакустической коррекции слуха (цифровое слухопротезирование, кохлеарная имплантация) проблемой ранней детской глухоты становится не столько собственно дегенерация рецепторного звена слухового анализатора, сколько невозполнимое при поздних диагностике и начале реабилитации недоразвитие центрального звена слухового анализатора в отсутствии импульсации от рецепторного участка. Генетически обусловленная сенсорная акустическая депривация в период раннего детства драматически сказывается на развитии всего головного мозга ребенка, прежде всего корковых отделов слухового анализатора, речедвигательной коры.

## ВЫВОДЫ

Результаты исследования дают понять о:

1. Наличии генетического фактора доречевой глухоты - рецессивной мутации 35delG гена GJB2 - среди населения Свердловской области.
2. Необходимости более детального изучения проблемы: этиологии болезней, построка генеалогических карт отдельных семей.

В дальнейшем планируется провести более глубокий анализ исследуемой группой, а именно изучить подробную этиологию пациентов, изучить семьи, страдающих наследственной тугоухостью, степень тяжести заболевания и так далее.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Журавский С. Г. Молекулярно-генетические аспекты прелингвальной сенсоневральной тугоухости С. Г. Журавский, А. Е. Тараскина, Т. Сетхиясиилан и др. // Рос. оторинолар. - 2004. - № 4(11). - С. 42-44.
2. Антониади Т. Пренатальная диагностика подъязычной глухоты: тестирование на носительство и пренатальная диагностика общего Мутация GJB2 35delG / Т. Антониади, А. Пампанос, М. Б. Петерсен и др. // Пренат. Диагн. - 2001. - Т. 21, N 1. - С. 10-13.
3. Green G. E. Audiological Manifestations and features of Connexin 26 deafness / G. E. Green, R. F. Mueller, E. C. Cohn et al. // Audiology. med. 2003. - Vol. 1, N 1. - P .5-11.

### **Сведения об авторах**

А.Е. Кейних - студент

Ю.Ф. Салимова - студентка

О.А. Сатонкина - кандидат биологических наук, доцент

О.Г. Makeev - доктор медицинских наук, профессор

### **Information about the authors**

A.E. Keinikh - student

Yu.F. Salimova - student

O.A. Satonkina - Candidate of Sciences (Biology), Associate Professor

O.G. Makeev - Doctor of Sciences (Medicine), Professor

УДК 576.385

## **АНАЛИЗ ПОВЕДЕНЧЕСКИХ РЕАКЦИЙ И МОРФОЛОГИЧЕСКИХ ИЗМЕНЕНИЙ В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ ПОЛОВОЗРЕЛЫХ КРЫС ПОСЛЕ ОБЛУЧЕНИЯ ПРОТОНАМИ РАЗЛИЧНЫХ ЭНЕРГИЙ**

Юрий Сергеевич Северюхин <sup>1</sup>

<sup>1</sup>Объединенный институт ядерных исследований, Дубна, Россия

<sup>1</sup>ГБОУ ВО МО Университет “Дубна”, Дубна, Россия

<sup>1</sup>yuscucumber@mail.ru

### **Аннотация**

**Введение.** Исследование патоморфологических и поведенческих нарушений в головном мозге после воздействия ионизирующего излучения является важной и актуальной задачей радиационной медицины и космической радиобиологии.

**Цель исследования** – сравнительный анализ поведенческих реакций и морфологических изменений в ЦНС половозрелых самок крыс после воздействия протонов различных энергий. **Материалы и методы.** В работе использовались половозрелые самки крыс линии SD. Гамма-облучение <sup>60</sup>Co в дозе 1 Гр проводили на установке РОМУС-М. Облучение протонами с энергиями 170 и 70 МэВ в дозе 1 Гр проводили на фазотроне ОИЯИ. Для оценки поведенческих реакций использовали тест-системы “Открытое поле” и Т-лабиринт”. Анализ морфологических изменений в различных отделах головного мозга проводили с использованием окрашивания крезилвиолетом по Нисслию, конго-красным и Fluoro Jade В. **Результаты.** При анализе