

5. Проведенное исследование наглядно демонстрирует насущную необходимость активизации профилактической работы в студенческих коллективах, с акцентом на студентов первых курсов.

Литература:

1. Макушина О.П. Склонность к различным аддикциям в современной семье // Социальная психология и общество. 2011. №4. С.111-122.
2. Менделевич В.Д. Многоосевая психодиагностика склонности к зависимому поведению / В.Д. Менделевич, Е.А. Гагарина, М.Б. Шевлягина // Психическое здоровье. 2011. №8. – С. 72-78
3. Менделевич В.Д. Психология девиантного поведения // Учебное пособие. СПб.: Речь. 2005. 445 с.
4. Фадеева Е.В. Изучение распространенности потребления психоактивных веществ в студенческой среде / Фадеева Е.В., Корчагина Г.А., Огурцов П.П., Григорьева А.А. // Наркология. – 2012. – № 12. – С. 37-43.

УДК 616.831-005.4

**Л.И. Трубина, О.В. Цыганенко, Л.И. Волкова, А.М. Алашеев,
Е.А.Партылова**

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ИНСУЛЬТУ:
АНАЛИЗ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА**

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Россия

**L.I. Trubina, O.V. Tsyganenko, L.I. Volkova, M.A. Alasheev, E.A. Partylova
GENETIC PREDISPOSITION TO THE STROKE:
THE ANALYSIS OF MUTATIONS IN GENES OF THE FOLATNY CYCLE**

Department of infectious diseases and clinical immunology
Ural State Medical University
Yekaterinburg, Russia

E-mail: Ljubash@mail.ru

Аннотация. Одним из независимых факторов риска развития ишемического инсульта является гипергомоцистеинемия. Она может быть вызвана генетическими причинами. В статье проведен анализ распространенности мутаций генов ферментов фолатного цикла у пациентов с ишемическим инсультом.

Annotation. Hyperhomocystinemia is one of the risk factors of ischemic stroke. Genetic disorders can cause hyperhomocysteinemia. Genes polymorphism of folate enzymes cycle among post-stroke patents are investigated in the article.

Ключевые слова: ишемический инсульт, генетика, гипергомоцистеинемия.

Keywords: ischemic stroke, genetics, hyperhomocysteinemia.

Церебральный инсульт занимает второе место по частоте смертельных случаев от болезней системы кровообращения в Российской Федерации. Ежегодная смертность от инсульта в России - одна из наиболее высоких в мире (175 случаев на 100 тыс. населения в год). Ранняя 30-дневная летальность после инсульта составляет 34,6%, а в течение года умирают около 50% больных, т.е. каждый второй заболевший. Инсульт - лидирующая причина инвалидизации населения. По данным регистра Национальной ассоциации по борьбе с инсультом, 31% пациентов, перенесших инсульт, требует посторонней помощи, 20% не могут самостоятельно ходить. Лишь 8% выживших после инсульта могут вернуться к прежней работе. Инсульт накладывает особые обязательства на членов семьи больного, значительно снижая их жизненный потенциал[3].

В настоящее время одним из независимых факторов риска развития ишемического инсульта признается гипергомоцистеинемия, при этом риск развития инсульта ассоциируется со степенью повышения гомоцистеина. В свою очередь факторами риска развития гипергомоцистеинемии являются генетическая предрасположенность (недостаточность ферментов, регулирующих обмен гомоцистеина) и низкое потребление витаминов группы В.[1,2]

Цель исследования - изучить полиморфизм генов ферментов фолатного цикла у пациентов, перенесших ишемический инсульт.

Материалы и методы исследования

Проведен ретроспективный анализ 61 истории болезни пациентов с ишемическим инсультом, проходивших лечение в неврологическом отделении для больных с ОНМК ГБУЗ СОКБ№1 в период с января 2013 по март 2015г.

В исследование были включены пациенты, которым проведен молекулярно-генетический анализ аллельных полиморфизмов, ассоциированных с нарушением фолатного цикла. Был применен метод полимеразной цепной реакции в режиме «реального времени» с использованием стандартизованных комплектов реагентов для определения генетических полиморфизмов производства НПО «ДНК-технологии». В качестве материала для исследования использовалась периферическая кровь.

Результаты исследования и их обсуждение

Проанализированы данные 61 пациента, из них равное количество мужчин 31(50,8%) и 30 (49,20%) женщин. Возраст пациентов составил от 20 до 72 лет, в среднем 38 лет, т.е. в исследуемой группе преобладали лица с инсультом в молодом возрасте. У большинства - 83,6% ишемический инсульт поражал бассейн средней мозговой артерии, вертебробазилярный

бассейн в 8,2%, бассейн ЗМА - в 6,6% и бассейн ПМА в 1,6% случаев. По патогенетическому подтипу распределение ишемического инсульта в исследуемой группе было следующее: атеротромботический - 22,9%, кардиоэмболический - 13,1%, лакунарный - 26,3%, неясной причины - 37,7%. Преобладание пациентов с криптогенным инсультом обусловлено тем, что чаще на генетическое исследование направлялись пациенты без четко выявленной причины развития ишемического инсульта.

Среди факторов риска в исследуемой группе наиболее часто встречалась: артериальная гипертензия (72,1%), дислипидемия диагностирована у половины пациентов (50,8%), сахарный диабет зарегистрирован у 9,8 %; кардиальные факторы риска выявлены у 52,5% и характеризовались: сердечной недостаточностью у 18%, нарушением ритма сердца у 11,5%, пороками сердца у 11,5%, постинфарктным кардиосклерозом 6,6%, гипертрофией левого желудочка 4,9%. Весомую долю в структуре факторов риска занимают внешние факторы: табакокурение 45,9%, ожирение 6,6%, злоупотребление алкоголем 1,6%.

Оценка по шкале NIHSS при поступлении составила от 0 до 18 баллов, в среднем 4 (2,7); при выписке от 0 до 16 баллов, в среднем 2(1,4). По шкале Рэнкин при поступлении от 0 до 4, в среднем 3 (2,4); при выписке от 0 до 4, в среднем 2(1,2). По шкале Ривермид при поступлении от 0 до 15, в среднем 7(3,12); при выписке от 3 до 15, в среднем 13(12,14).

У большинства пациентов выявлены те или иные полиморфизмы генов фолатного цикла, лишь у одного не выявлено ни одной мутации (табл.1).

Таблица 1

Данные о распространенности отдельных полиморфизмов генов
среди пациентов с ишемическим инсультом

Мутация	Норма		Всего мутаций		Гетерозиготн. вариант		Гомозиготн. вариант	
	абс.	%	абс.	%	абс.	%	абс.	%
1.MTHFR: 677 C→T	30	49,2%	31	50,8%	19	31,1%	12	19,7%
2. MTHFR: 1298 A→C	34	55,7%	27	44,3%	21	43,4%	6	9,8%
3. MTR: 2756 A→G	36	59%	25	41%	19	31,2%	6	9,8%
4. MTRR: 66 A→G	10	16,4%	51	83,6%	32	52,5%	19	31,1%

Следует отметить, мутации гена метионин синтазы-редуктазы (MTRR) определены наиболее часто. В большинстве случаев встречались не единичные мутации, а их различные комбинации, так полиморфизм 1 гена отмечен у только 16,4% исследуемых, в свою очередь полиморфизм 2 генов у 47,5%, 3 генов у 29,5% и 4 генов у 4,9% (табл.2).

Таблица 2

Распространенность ген - генных сочетаний, ассоциированных с развитием гипергомоцистеинемии

Варианты сочетаний	абс.	%
MTHFR: 677 C→T; MTRR: 66 A→G	9	14,7%
MTHFR: 1298 A→C; MTR: 2756 A→G	2	3,3%
MTHFR: 1298 A→C; MTRR: 66 A→G	13	21,3%
MTR: 2756 A→G; MTRR: 66 A→G	5	8,2%
MTHFR: 677 C→T; MTHFR: 1298 A→C; MTR: 2756 A→G	2	3,3%
MTHFR: 677 C→T; MTHFR: 1298 A→C; MTRR: 66 A→G	6	9,8%
MTHFR: 677 C→T; MTR: 2756 A→G; MTRR: 66 A→G	6	9,8%
MTHFR: 1298 A→C; MTR: 2756 A→G; MTRR: 66 A→G	2	3,3%
MTHFR: 677 C→T; MTHFR: 1298 A→C; MTR: 2756 A→G; MTRR: 66 A→G	3	4,9%

В ходе генетического исследования проводилась оценка рисков развития гипергомоцистеинемии, риски распределились следующим образом: низкий у 3,3 % исследуемых, невысокий у 4,9%, умеренный у 18%, умеренно повышенный у 32,8%, повышенный у 26,2%, высокий у 11,5%, очень высокий у 3,3%.

Учитывая значимое количество рисков выше умеренного, проведение исследования полиморфизма генов фолатного цикла может быть рекомендовано пациентам, перенесшим ишемический инсульт, с целью ранней диагностики и своевременной профилактики гипергомоцистеинемии.

Выводы:

1. Наиболее значимым в диагностическом плане являются комбинации в одном генотипе различных вариантов аллельных полиморфизмов генов, ассоциированных с гипергомоцистеинемией, а не отдельные мутации.

2. Молекулярно-генетическое исследование аллельных полиморфизмов генов метаболизма фолиевой кислоты может быть рекомендовано пациентам с криптогенным ишемическим инсультом для диагностики и своевременной профилактики гипергомоцистеинемии и, соответственно, для профилактики повторного ишемического инсульта.

Литература:

1. Гречанина . Е.Я. Закономерная связь между развитием некоторых эпигенетических болезней и нарушением метилирования ДНК вследствие дефицита ферментов фолатного цикла / Е.Я. Гречанина, В.Н. Лесовой, В.В. Мясоедов // Ультразвуковая перинатальная диагностика. 2012. С. 27-59.

2. Парфенов В.А. Ишемический инсульт / В.А. Парфенов, Д.Р. Хасанова // Москва. 2012.

3. Скворцова, В.И. Снижение заболеваемости, смертности и инвалидности от инсультов в Российской Федерации // Москва, 2008.

УДК 616.8-005

Ю.Ю. Шестакова, Е.В. Праздничкова, Л.И. Волкова
ЭФФЕКТИВНОСТЬ ТРОМБОЛИТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ ПРИ
РАЗЛИЧНЫХ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ТИПАХ ИНСУЛЬТА

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Россия

J. J. Shestakova, E.V. Prazdnichkova, L.I. Volkova
THE EFFECTIVENESS OF THROMBOLYTIC THERAPY IN DIFFERENT
PATHOGENETIC TYPES OF STROKE

Department of neurology, neurosurgery and medical genetics
Ural State Medical University
Yekaterinburg, Russia

E-mail: shestackova.prague@yandex.ru

Аннотация. В статье рассматривается вопрос эффективности тромболитической терапии у пациентов с кардиоэмболическим и атеротромботическим патогенетическими подтипами ишемического инсульта. Изучено комплексное клиничко-лабораторное обследование пациентов, находящихся на тромболитической терапии.

Annotation. The article discusses the effectiveness of thrombolytic therapy in patients with atherothrombotic and cardioembolic pathogenic subtypes of ischemic stroke. Studied the complex clinical and laboratory examination of patients receiving thrombolytic therapy.

Ключевые слова: ишемический инсульт, тромболитическая терапия, кардиоэмболический инсульт, атеротромботический инсульт.

Keywords: ischemic stroke, thrombolytic therapy, cardioembolic stroke, atherothrombotic stroke.

Инсульт является лидирующей причиной инвалидизации населения: 31% пациентов, перенесших инсульт, требуют посторонней помощи при уходе за собой, 20% не могут самостоятельно передвигаться, и лишь 8% могут вернуться к прежней работе [1]. В связи с этим в России начата реализация мероприятий, направленных на совершенствование помощи больным с сосудистыми заболеваниями. Приказами МЗ России от 6 июля 2009г. №389н и от 15.11.2012 N 928н разработан и утвержден порядок оказания помощи