

2,07 баллов. Показатель шкалы тревоги Спилбергера у женщин: реактивной (ситуационной) тревоги — $2,72 \pm 2,63$ баллов, личностной тревоги — $2,72 \pm 2,63$. У мужчин данный показатель: реактивной (ситуационной) тревоги — $1,67 \pm 1,03$ баллов, личностной тревоги — $1,33 \pm 1,03$.

Во 2-ю группу (класс тяжести В по Чайлд-Пью) вошли 17 человек (9 (52,9 %) женщин и 8 (47,1 %) мужчин, что составило 41,5 %. В представленной группе пациентов показатель шкалы депрессии Бека у женщин составил $8,44 \pm 5,31$ баллов, у мужчин — $9,75 \pm 6,47$ баллов, показатель шкалы тревоги Спилбергера у женщин: реактивной (ситуационной) тревоги — $3,44 \pm 1,67$ баллов, личностной тревоги — $1,67 \pm 1,11$ баллов. У мужчин данный показатель: реактивной (ситуационной) тревоги — $5,37 \pm 5,15$ баллов, личностной тревоги — $4,5 \pm 5,01$. Результаты представлены в таблице 1.

Таблица 1 — Оценка тревожных и депрессивных нарушений у пациентов с циррозом печени

№ группы	Шкала депрессии Бека	Шкала тревоги Спилбергера: ситуационная тревога	Шкала тревоги Спилбергера: личностная тревога
Группа № 1, женщины (Класс тяжести А по Чайлд-Пью)	$5,56 \pm 3,63$ ($p < 0,05$)	$2,72 \pm 2,63$ ($p < 0,05$)	$1,89 \pm 2,29$ ($p < 0,05$)
Группа № 1, мужчины (Класс тяжести А по Чайлд-Пью)	$6,5 \pm 2,07$ ($p < 0,05$)	$1,67 \pm 1,03$ ($p > 0,05$)	$1,33 \pm 1,03$ ($p < 0,05$)
Группа № 2, женщины (Класс тяжести В по Чайлд-Пью)	$8,44 \pm 5,31$ ($p < 0,05$)	$3,44 \pm 1,67$ ($p < 0,05$)	$1,67 \pm 1,11$ ($p > 0,05$)
Группа № 2, мужчины (Класс тяжести В по Чайлд-Пью)	$9,75 \pm 6,47$ ($p < 0,05$)	$5,37 \pm 5,15$ ($p < 0,05$)	$4,5 \pm 5,01$ ($p < 0,05$)

Выводы

1. Цирроз печени является заболеванием, на фоне которого может происходить изменение психической сферы пациентов.

2. Выявлено, что у пациентов с классом тяжести В по Чайлд-Пью большее количество баллов по шкале депрессии Бека чем у пациентов с классом тяжести А. При этом у мужчин количество баллов больше, чем у женщин. Следовательно, у пациентов мужского пола с классом тяжести В выше уровень депрессивных расстройств.

3. В обеих группах пациентов отмечается низкий уровень тревожности по шкале Спилбергера. Однако, уровень ситуационной тревоги выше личностной. Состояние реактивной тревоги возникает при попадании в стрессовую ситуацию.

УДК 575.174.2:616-003.829.1

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ МУТАЦИЙ ГЕНА ГЕМОХРОМАТОЗА В РАЗНЫХ ПОПУЛЯЦИЯХ

Кульэсенова Г. К.

Научный руководитель: к.м.н., доцент И. В. Пальцев

Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь

Ведение

Гемохроматоз — редкое ассоциированное заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, обусловленное генетическим дефектом, который приводит к по-

вышенному всасыванию железа в желудочно-кишечном тракте, и как следствие - к повышенному содержанию его в сыворотке крови и чрезмерно отложением в печени. Основной причиной развития наследственного гемохроматоза является мутация гена HFE (ген гемохроматоза). Этот белок находится в клетках печени, кишечника и иммунной системы. Главная функция этого белка — регуляция метаболизма железа в организме. Большинство случаев гемохроматоза вызвано гомозиготным вариантом мутации C28Y, встречаются комбинации гетерозиготных мутаций C23Y и H63D [1].

Цель

Оценить распространенность мутаций гена гемохроматоза в различных популяциях.

Материал и методы исследования

Материалами для исследования явились литературные данные по распространенности мутаций гена HFE среди различных народностей. Также проводился анализ результатов генотипирования группы из 65 здоровых добровольцев из числа первичных доноров крови, сдававших кровь на безвозмездной основе в учреждении «Гомельская городская станция переливания крови». В составе группы были 35 (53,8 %) мужчин и 30 (46,2 %) женщин. Генотипирование выполнялось в научно-исследовательской лаборатории учреждения образования «Гомельский государственный медицинский университет» с помощью ПЦР-анализатора Rotor-Gene 3000.

Результаты исследования и их обсуждение

Согласно данным литературы, первое большое изучение распространенности мутаций C282Y и H63D среди населения Европы было проведено в 1997 г., что случилось почти сразу после открытия гена HFE. Согласно генотипированию 1450 жителей Европы, наиболее высокая частота мутаций обнаруживается у населения северной Европы. Так, наиболее высокая частота мутации C282Y была обнаружена у ирландцев — 10 %, а мутация H63D чаще выявлялась у басков — 30,4 %. Также был обнаружен существенный градиент снижения распространенности мутаций с севера на юг, что подтверждает теорию происхождения мутаций гена HFE на севере Европы. В среднем по Европе распространенность мутации C282Y составила 3,8 %, H63D — 13,6 % [2]. Согласно данным других исследователей, средняя частота встречаемости гомозиготных мутаций гена HFE среди европейцев составляет 0,3 %, гетерозиготных — 8–10 % [3].

В 2003 г. проводилось исследование распространенности различных мутаций гена HFE в Италии. При обследовании 500 здоровых добровольцев было выявлено, что частота аллелей составила 1,5 % для C282Y, 14 % для H63D. Гомозигот C282Y обнаружено не было, гетерозиготность и гомозиготность по мутации H63D составила 26 % и 1 % соответственно [4].

С. В. Михайлова, изучавшая полиморфизм гена наследственного гемохроматоза у населения Сибири, показала, что распределение мутаций гена HFE на территории России этноспецифично: C282Y за единичными исключениями встречается только у русских, H63D с максимальными частотами обнаружена у финно-угров и русских, практически отсутствует у чукчей, а остальные монголоидные популяции по этому признаку занимают промежуточное положение. Частота гомозиготной мутации C282Y, обуславливающей генетическую предрасположенность к развитию наследственного гемохроматоза 1 типа, составляет у русских 0,0012 [5].

Проводилось изучение мутаций C282Y и H63D в гене HFE у 594 индивидов, представителей семи коренных этносов Средней Азии. В изученных популяциях мутация C282Y обнаружена у уйгуров с частотой 0,009, у казахов и таджиков она составила 0,012, отсутствует у узбеков, киргизов, курдов и туркмен. Мутация H63D обнаружена во всех популяциях с частотами от 0,024 (у таджиков) до 0,139 (у туркмен). По частотам этих мутаций изученные этносы занимают промежуточное положение между европейскими и восточноазиатскими популяциями, что соответствует их географическому положению [6].

Исследование, проводимое в Беларуси сотрудниками института цитологии и генетики, показало, что среди коренного населения существует определенный градиент увеличения частоты встречаемости мутаций с севера на юг Беларуси. В целом в Республике Беларусь мутации С282У и Н63D распространены с частотой 3,7 и 15,7 % соответственно [7].

Исследуемые в ходе работы здоровые добровольцы из числа первичных доноров крови, сдававшие кровь на безвозмездной основе, не имели симптомов заболеваний гепатобилиарной системы, маркеры вирусных гепатитов (НВsAg, антиНВсog общий, антиНсVtot) отсутствовали, показатели трансаминаз сыворотки крови были нормальными. Также у всех обследованных были нормальные показатели метаболизма железа (сывороточное железо, сывороточный ферритин).

Генотипирование показало следующие результаты. Нормальный генотип (отсутствие мутаций гена НFE) выявлен у 45 волонтеров, что составило 69,2 %. Распространенность гетерозиготной мутации Н63D была достаточно высокой — 17 (26,2 %) случаев. Гетерозиготная мутация С282У выявлена в 2 (3,1 %) случаях, гомозиготная мутация Н63D — 1 (1,5 %) случай. Сложных и гомозиготных по аллелю С282У мутаций не выявлено среди здоровых доноров обнаружено не было.

Выводы

1. Согласно данным литературы, максимальная распространённость мутаций гена НFE отмечена в странах Северной Европы. Существует предположение, что данная мутация могла носить адаптивный характер, способствуя накоплению железа в организме для последующего его использования в период недостаточного поступления с пищей, способствуя таким образом выживанию организма в неблагоприятные периоды.

2. В Республике Беларусь распространённость мутаций гена НFE в целом соответствует средневропейской. Среди здоровых добровольцев из числа жителей города Гомеля отмечена несколько более высокая распространённость гетерозиготной мутации Н63D, чем в среднем по Беларуси (26,2 и 15,7 % соответственно), что, возможно, связано с особенностями географического расположения города, исторически обуславливающего высокую смешанность различных народностей.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гемохроматоз — современное состояние проблемы / Н. Б. Волошина [и др.] // Терапевтический архив. — 2018. — № 3. — С. 107–112.
2. Global prevalence of putative haemochromatosis mutations / A. T. Merryweather-Clarke [et al.] // J. Med. Genet. — 1997. — Vol. 34, № 4. — P. 275–278.
3. Genetic and clinical description of hemochromatosis probands and heterozygotes: evidence that multiple genes linked to the major histocompatibility complex are responsible for hemochromatosis / J. C. Barton [et al.] // Blood Cells Mol. Dis. — 1997. — Vol. 23. — P. 135–145.
4. HFE gene mutations an Apulian population: Allele frequencies / A. Pietrapertosa [et al.] // European Journal of Epidemiology. — 2003. — Vol. 18(7). — P. 685–690.
5. Полиморфизм гена НFE, ассоциированного с наследственным гемохроматозом, в популяциях России / С. В. Михайлова [и др.] // Генетика. — 2003. — Т. 39, № 7. — С. 501–508.
6. Анализ С282У и Н63D мутаций в гене гемохроматоза (НFE) в популяциях Средней Азии / Р. И. Хусанова [и др.] // Генетика. — 2006. — Т. 42, № 3. — С. 421–426.
7. Сивицкая, Л. Н. Основные мутации гена наследственного гемохроматоза (НFE) у белорусов / Л. Н. Сивицкая, Н. Г. Даниленко, О. Г. Давыденко // Медицина. — 2009. — Т. 67, № 4. — С. 63–66.

УДК 616.36-004-052:613

ПРИВЕРЖЕННОСТЬ ПАЦИЕНТОВ С ЦИРРОЗОМ ПЕЧЕНИ К ЗДОРОВОМУ ОБРАЗУ ЖИЗНИ

Кучинская Д. С., Чупилина Ю. М.

**Научные руководители: старший преподаватель О. А. Ярмоленко;
к.м.н., доцент Е. Г. Малаева**

**Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь**

Введение

Несмотря на значительный прогресс в понимании механизмов развития, принципов диагностики, профилактики и лечения многих заболеваний печени, эффективная