

5. Antonova A.A., Ryabtseva E.G., Ryabkova V.A. Caries activity, indicators of lipid peroxidation and the state of antioxidant protection in children of the Khabarovsk Territory // Far Eastern Medical Journal. – 2006. – № 2. – P. 62-65.
6. Antonova A.A., Ryabkova V.A., Talovskaya V.S. The presence of ecotoxins is a risk factor for dental diseases development // Dentistry of Children's Age and Prevention. – 2006. – № 3-4. – P. 11-14.
7. Antonova A.A. Local prevention of caries in children and nutritional correction // Far Eastern Medical Journal. – 2006. – № 4. – P. 117-120.
8. Antonova A.A., Strelnikova N.V. Immunological parameters of the oral cavity in children of various nationalities of the Far Eastern region // Far Eastern Medical Journal. – 2006. – № 3. – P. 104-106.
9. Antonova A.A., Suntsov V.G., Lebedko O.A., Talovskaya V.S. Peculiarities of saliva chemiluminescence and microelement hair content in children with various dental caries activity // Dentistry. – 2008. – № 1. – P. 4-7.
10. Antonova A.A., Filonov V.A., Ryabkova V.A., Kovalsky Yu.G. The influence of iodine deficiency on the course of caries in children of the Khabarovsk Territory // Russian Pediatric Journal. – 2007. – № 2. – P. 52-54.
11. Zyryanov B.N. Dental caries in the indigenous population and in the newcomers of the Extreme North of the Tyumen region, development mechanisms and prevention: Abstract of a thesis ... of a Doctor of Medical Science – Омск, 1998. – 47 p.
12. Antonova A.A., Shevchenko O.L., Litvina I.Yu. The effect of vitamin D on the course of the carious process in the Khabarovsk Territory // Pacific Medical Journal. – 2020. – № 2 (80). – P. 39-41.
13. Germash V.I., Antonova A.A., Elistratova M.I. The relationship between the nutritional factor and the dental status of adolescents in the Khabarovsk Territory // Dentistry of Children's Age and Prevention. – 2019. – Vol. 19, № 2 (70). – P. 59-63.
14. Leontyev V.K., Pakhomov G.N. Prevention of dental diseases. – М., 2006. – 416 p.
15. Simonova K.V., Chaban A.V., Antonova A.A. Monitoring of the changes in the prevalence of dental-alveolar anomalies among the indigenous and newcomer population of the Far Eastern Federal District // Dentistry. – 2011. – № 3. – P. 51-53.
16. Starovoitova E.L., Antonova A.A., Strelnikova N.V., Lemeshchenko O.V. The informative value of the determination of cariogenic bacteria of the species *Streptococcus mutans* and *Lactobacillus* spp. in young children // Dentistry of Children's Age and Prevention. – 2017. – Vol. 15, № 3. – P. 4-8.
17. Starovoitova E.L., Antonova A.A., Lemeshchenko O.V. Planning of primary prevention of dental caries in children based on the dental status and knowledge level of pregnant women // Health and Education in the XXI century / Health & Education Millennium. – 2017. – Vol. 19, № 3. – P. 24-29.
18. Strelnikova N.V., Antonova A.A., Starovoitova E.L., Shevchenko O.L., Koltsov I.P., Turkutyukov V.B., Elistratova M.I., Mortilova T.O. Caries of deciduous teeth as a socially significant infectious disease // Yakutsk Medical Journal. – 2018. – № 1 (61). – P. 78-83.
19. Churakova Yu.A., Antonova A.A. Influence of orthodontic treatment with removable appliances in children on the properties of the oral fluid // Dentistry of Children's Age and Prevention. – 2020. – Vol. 20, № 1 (73). – P. 59-62.
20. Shevchenko O.L., Antonova A.A. The composition of mixed saliva and the indices of caries of temporary teeth and its complications in children // Endodontics Today. – 2015. – № 4. – P. 8-11.

Координаты для связи с авторами: Антонова Александра Анатольевна – д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой стоматологии детского возраста ДВГМУ, тел. 8-(4212)-30-51-66, e-mail: alex.antonova@rambler.ru.



<http://dx.doi.org/10.35177/1994-5191-2020-3-54-57>

УДК 616.8-056.7: [616.831.322-004+616-009.26] (571.62)

Н.В. Вялова, Т.Н. Проскокова, Д.В. И., А.М. Хелимский

СОЦИАЛЬНАЯ РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В ХАБАРОВСКОМ КРАЕ

*Дальневосточный государственный медицинский университет, 680000, ул. Муравьева-Амурского, 35,
тел. 8-(4212)-76-13-96, e-mail: nauka@mail.fesmu.ru, г. Хабаровск*

Резюме

Более 20 лет на кафедре неврологии и нейрохирургии ДВГМУ проводится работа по изучению наследственных заболеваний нервной системы в Хабаровском крае. Проанализированы эпидемиологические, молекулярно-генетические, клинко-генеалогические особенности наследственной патологии нервной системы в регионе. Разработана

ны алгоритмы медико-генетической помощи населению и рекомендации региональным органам здравоохранения, направленные на первичную профилактику, медицинское наблюдение и реабилитацию данной группы пациентов.

Ключевые слова: наследственные заболевания нервной системы, гепатолентикулярная дегенерация, аутосомно-доминантная спиноцеребеллярная атаксия.

N.V. Vialova, T.N. Proskokova, D.V. I, A.M. Helimsky

SOCIAL ROLE OF HEREDITARY DISEASES OF THE NERVOUS SYSTEM IN THE Khabarovsk REGION

Far East State Medical university, Khabarovsk

Summary

The neurology and neurosurgery department of the Far Eastern State Medical University has been doing research on hereditary diseases of the nervous system in the Khabarovsk Region for more than 20 years. The epidemiological, molecular genetic, and clinical genealogical peculiarities of congenital disorders of the nervous system in the region have been analyzed. The procedures to provide counselling to the population on medical genetics and recommendations aimed at primary prevention and rehabilitation of such group of patients for local public health authorities have been worked out.

Key words: hereditary diseases of the nervous system, hepatolenticular degeneration, autosomal dominant cerebellar ataxia.

Более 20 лет на кафедре неврологии и нейрохирургии ДВГМУ проводится работа по изучению наследственной неврологической патологии в Хабаровском крае. Для активного выявления и динамического наблюдения за больными проанализированы архивы городских и краевых стационаров, осуществлялись экспедиционные выезды в районы края, проводились поквартирные обходы больных.

Обследованы 17 муниципальных районов и 7 городских округов Хабаровского края, отмечено преобладание нозологии с аутосомно-доминантным типом наследования – 67,2 % от всех выявленных больных; наиболее часто встречались нервно-мышечные заболевания, заболевания с поражением экстрапирамидной системы и аутосомно-доминантные спиноцеребеллярные атаксии (АД СЦА) [4].

Были выявлены атипичные, ранее неизвестные клинические варианты ряда наследственных заболеваний нервной системы, а также редкие клинические формы, в частности, быстро прогрессирующий «церебральный» вариант СЦА2, сегрегация прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна с синдромом Крузона, дистрофинопатия с крампи, рецидивирующей миоглобинурией и пониженной толерантностью к физическим нагрузкам, инфантильная форма прогрессирующей мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина, ювенильная и акинетико-ригидная форма болезни Гентингтона (БГ), случай гепатолентикулярной дегенерации (ГЛД) со «скрытым» поражением печени, атипичный дебют неврологической стадии дрожательно-ригидной формы ГЛД в виде фокальных эпилептических припадков. Отмечено более тяжелое, чем описанное в литературе, течение ювенильного паркинсонизма у 25 % больных, прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса у 77,8 % больных [4].

Большой интерес представляют заболевания нервной системы с преимущественным вовлечением экстрапирамидной и мозжечковых систем, в частности, ГЛД, для которой существует высокоэффективная патогенетическая терапия, позволяющая полностью купировать или в значительной мере уменьшить проявление клинических признаков при своевременно начатом лечении, а также АД СЦА.

Распространенность ГЛД в Хабаровском крае составила 1,50:100 000 населения, что сопоставимо со средними показателями в мире [12].

При изучении генетической структуры заболевания определена приоритетная для молекулярно-генетического скрининга мутация (p.His1069Gln), выявленная у 85 % больных в нашем регионе, что практически в 2 раза превышает показатели в российской популяции [1].

Учитывая необходимость пожизненной терапии пациентов с ГЛД, возможные осложнения на фоне терапии, трудности ведения сопутствующей патологии, проводится динамическое диспансерное наблюдение этих пациентов [5].

Исследуется возможность метода регистрации вызванных потенциалов головного мозга как дополнительного неинвазивного метода диагностики функционального состояния структур головного мозга на этапе диагностики заболевания и в ходе мониторинга эффективности проводимой терапии [2].

Распространенность БГ в Хабаровском крае составила 7,67:100 000 населения, что превышает значения распространенности в других областях и краях России. Эти данные имеют большое значение в изучении региональных особенностей распространения мутаций, так как ранее была показана исключительная редкость БГ в территориально близких к Хабаровскому краю японской и китайской популяциях. Кроме того, разработан и проходит испытания новый метод генной терапии этого тяжелого заболевания [4].

АД СЦА – гетерогенное заболевание, на сегодняшний день существует более 40 генетически различных типов данной патологии. Термин спиноцеребеллярной атаксии был выбран для обозначения сопутствующего вовлечения спинного мозга и мозжечка, но патологические изменения могут происходить в других отделах нервной системы, включая периферические нервы, ствол мозга и базальные ганглии. Клиническими проявлениями всех АД СЦА является прогрессирующее нарушение координации, походки, сопровождаемые дизартрией. Начало данного заболевания обычно приходится на зрелый возраст, но может проявляться в детском и пожилом возрасте [7, 9]. Мобильные и ком-

муникативные навыки людей с данным заболеванием ограничены, что ухудшает качество жизни, и многие пациенты умирают от преждевременной смерти [6, 7, 13].

В генетической структуре АД СЦА в Хабаровском крае преобладает СЦА1 и СЦА2. Получен первый в крае опыт молекулярно-генетической диагностики СЦА6 и СЦА17. Распространенность АД СЦА составила в Хабаровском крае – 4,3:100 000 населения, что превышает имеющиеся данные по датской, норвежской популяциям – 3,0-4,2:100 000 населения [14], европейской популяции – 1,0-3,0:100 000 населения [11] и сопоставимо с японской популяцией – 4,5:100 000 населения [8].

Обнаруженная семья с СЦА6 в Хабаровском крае является первым описанным случаем в российской популяции с протяженной экспансией – 27 CAG-повторов в гене *CACNA1A*.

Впервые в Хабаровском крае обнаружена редкая форма АД СЦА – СЦА17 с 42 CAA/CAG-повторами в гене *TBP*. Распространенность СЦА17 в Хабаровском крае составила 0,1:100 000 населения, что превышает распространенность в Японии [10].

В последние годы предложена потенциально новая генная терапия больных с СЦА6, что открывает широкие перспективы разработки подходов к лечению различных типов СЦА.

Сегодня отмечается высокий уровень молекулярно-генетических технологий для изучения наследственной патологии, и популяционные исследования приобретают особую актуальность в связи с перспективами лечения многих тяжелых наследственных заболеваний. Появилась возможность осуществлять пренатальную диагностику и профилактику наследственных заболеваний в семьях с известным генетическим дефектом.

Полученные данные о клинко-генетическом разнообразии наследственных заболеваний нервной системы в Хабаровском крае имеют большое значение для практического здравоохранения, усовершенствования первичной профилактики неврологической наследственной патологии и системы специализированного неврологического наблюдения, медицинской и социально-реабилитационной помощи больным.

Литература

1. Вялова Н.В., Проскокова Т.Н., Баязутдинова Г.М., Тен Н.Н., Нам С.И., Хелимский А.М. Молекулярно-генетический анализ у больных гепатолентикулярной дегенерацией в Хабаровском крае // Дальневосточный медицинский журнал. – 2016. – № 2. – С. 72-75.
2. Вялова Н.В., Проскокова Т.Н., Хелимский А.М. Мультимодальные вызванные потенциалы головного мозга у больных гепатолентикулярной дегенерацией // Неврологический журнал. – 2016. – № 4. – С. 219-225. doi: 10.18821/1560-9545-2016-21-4-219-225.
3. Коновалов Н.В. Гепатocereбральная дистрофия. – Л.: Медицина, 1960. – 555 с.
4. Проскокова Т.Н., Иллариошкин С.Н. Наследственные заболевания нервной системы в Хабаровском крае: монография. – Хабаровск: Изд-во ДВГМУ, 2019. – 332 с.
5. Проскокова Т.Н., Вялова Н.В., Сердюк Н.Б., Хелимский А.М. Трудности ведения пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. – 2018. – Т. 12, № 1. – С. 50-53.
6. Diallo A., et al. Survival in patients with spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, and 6 (EUROSCA): a longitudinal cohort study // Lancet Neurol. – 2018. – № 17. – P. 327-334.
7. Durr A. Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond // Lancet Neurol. – 2010. – № 9. – P. 885-894.
8. Hirayama K., Takayanagi T., Nakamura R., et al. Spinocerebellar degenerations in Japan: a nationwide epidemiological and clinical study // Acta Neurol. Scand. – 1994. – Vol. 153. – P. 1-22.
9. Klockgether T., Mariotti C., Paulson H.L. Spinocerebellar ataxia // Nat Rev Dis Primers. – 2019. – № 5(1)24. – P. 1-24. doi: 10.1038/s41572-019-0074-3.
10. Maruyama H., Izumi Y., Morino H., et al. Difference in disease-free survival curve and regional distribution according to subtype of spinocerebellar ataxia: a study of 1,286 Japanese patients // Am J Med Genet. – 2002. – № 114 (5). – P. 578-583.
11. Paulson H.L., Shakkottai V.G., Clark H.B., Orr H.T. Polyglutamine spinocerebellar ataxias – from genes to potential treatments // Nat Rev Neurosci. – 2017. – № 18(10). – P. 613-626. doi: 10.1038/nrn.2017.92.
12. Peter A. Neurologik aspects of Wilson's disease. – Williams and Wilkins, 1998, 345 p.
13. Schols, L., Bauer, P., Schmidt, T., Schulte, T. & Riess, O. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis // Lancet Neurol. – 2004. – № 3. – P. 291-304.
14. Van de Warrenburg B.P.C. Spinocerebellar ataxia in the Netherlands. Prevalence and age at onset variance analysis // Neurology. – 2002. – Vol. 58, № 5. – P. 702-708.

Literature

1. Vialova N.V., Proskokova T.N., Bayazutdinova G.M., Ten N.N., Nam S.I., Khelinsky A.M. Molecular genetic analysis in patients with hepatolenticular degeneration in the Khabarovsk Territory // Far Eastern Medical Journal. – 2016. – № 2. – P. 72-75.
2. Vialova N.V., Proskokova T.N., Khelinsky A.M. Multimodal evoked potentials in patients with hepatolenticular degeneration // Journal of Neurology. – 2016. – № 4. – P. 219-225. DOI: 10.18821/1560-9545-2016-21-4-219-225.

3. Konovalov N.V. Hepatocerebral dystrophy. – M.: Medicine, 1960. – 555 p.
4. Proskokova T.N., Illarioshkin S.N. Hereditary diseases of the nervous system in the Khabarovsk Territory: Monograph. – Khabarovsk: FESMU Publishing House, 2019. – 332 p.
5. Proskokova T.N., Vialova N.V., Serdyuk N.B., Khelimsky A.M. Difficulties in managing patients with hepatolenticular degeneration // Annals of Clinical and Experimental Neurology. – 2018. – Vol. 12, № 1. – P. 50-53.
6. Diallo A., et al. Survival in patients with spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, and 6 (EUROSCA): a longitudinal cohort study // Lancet Neurol. – 2018. – № 17. – P. 327-334.
7. Durr A. Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond // Lancet Neurol. – 2010. – № 9. – P. 885-894.
8. Hirayama K., Takayanagi T., Nakamura R., et al. Spinocerebellar degenerations in Japan: a nationwide epidemiological and clinical study // Acta Neurol. Scand. – 1994. – Vol. 153. – P. 1-22.
9. Klockgether T., Mariotti C., Paulson H.L. Spinocerebellar ataxia // Nat Rev Dis Primers. – 2019. – № 5(1)24. – P. 1-24. doi: 10.1038/s41572-019-0074-3.
10. Maruyama H., Izumi Y., Morino H., et al. Difference in disease-free survival curve and regional distribution according to subtype of spinocerebellar ataxia: a study of 1,286 Japanese patients // Am J Med Genet. – 2002. – № 114 (5). – P. 578-583.
11. Paulson H.L., Shakkottai V.G., Clark H.B., Orr H.T. Polyglutamine spinocerebellar ataxias – from genes to potential treatments // Nat Rev Neurosci. – 2017. – № 18(10). – P. 613-626. doi: 10.1038/nrn.2017.92.
12. Peter A. Neurologik aspects of Wilson's disease. – Williams and Wilkins, 1998, 345 p.
13. Schols, L., Bauer, P., Schmidt, T., Schulte, T. & Riess, O. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis // Lancet Neurol. – 2004. – № 3. – P. 291-304.
14. Van de Warrenburg B.P.C. Spinocerebellar ataxia in the Netherlands. Prevalence and age at onset variance analysis // Neurology. – 2002. – Vol. 58, № 5. – P. 702-708.

Координаты для связи с авторами: Вялова Надежда Викторовна – ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии ДВГМУ, e-mail: nvjalova@gmail.com; Проскокова Татьяна Николаевна – профессор кафедры неврологии и нейрохирургии ДВГМУ, e-mail: Proskokova2011@yandex.ru; Хелимский Александр Маркович – профессор, зав. кафедрой неврологии и нейрохирургии ДВГМУ, e-mail: akhelim@gmail.com; И Дмитрий Витальевич – аспирант кафедры неврологии и нейрохирургии ДВГМУ, e-mail: i.dima.email@gmail.com.



<http://dx.doi.org/10.35177/1994-5191-2020-3-57-69>

УДК 314 : 614.2 (571.6) : 001.89

С.Н. Киселев, Н.А. Капитonenko, В.Г. Дьяченко, Л.В. Солохина

О ПЕРСПЕКТИВАХ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИХ РАБОТ ПО ОСНОВНЫМ НАПРАВЛЕНИЯМ ОХРАНЫ ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ ДАЛЬНЕВОСТОЧНОГО ФЕДЕРАЛЬНОГО ОКРУГА

*Дальневосточный государственный медицинский университет,
680000, ул. Муравьева-Амурского, 35, тел. 8-(4212)-76-13-96, e-mail: nauka@mail.fesmu.ru, г. Хабаровск*

Резюме

Итоги тридцатилетнего периода реализации программы «Разработка научных основ охраны здоровья и дальнейшего развития здравоохранения Дальнего Востока России в период его реформирования с 1991 по 2020 г.» позволили подвергнуть анализу результаты реформ в регионе и сформировать основные направления исследований на период с 2021 по 2030 г. Реализация итогов научно-исследовательских и опытно-конструкторских работ позволит сформулировать стратегию решения приоритетных проблем здравоохранения Дальневосточного федерального округа и обосновать принятие управленческих решений в региональном контексте.

Ключевые слова: Дальний Восток России, охрана здоровья населения, научно-исследовательские и опытно-конструкторские работы, реформа здравоохранения, отраслевая научно-исследовательская программа.

S.N. Kiselev, N.A. Kapitonenko, V.G. Dyachenko, L.V. Solokhina

ON THE PROSPECTS OF RESEARCH IN THE MAIN AREAS OF PUBLIC HEALTH IN THE FAR EASTERN FEDERAL DISTRICT

Far Eastern State Medical university, Khabarovsk

Summary

The results of the thirty-year period of implementation of the program «Development of scientific foundations for health protection and further development of healthcare in the Russian Far East during its reform period from 1991 to 2020» al-