



РОССИЙСКАЯ ОТОРИНОЛАРИНГОЛОГИЯ

RUSSIAN OTORHINOLARYNGOLOGY

Медицинский научно-практический журнал

Основан в 2002 году

(Выходит один раз в два месяца)

*Решением Президиума ВАК издание включено в перечень
рецензируемых журналов, входящих в бюллетень ВАК*

Индекс 41225 в каталоге «Пресса России»

Совместное издание

Федеральное государственное учреждение

«Научно-клинический центр оториноларингологии Росздрава»

Федеральное государственное учреждение «Санкт-Петербургский

научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи Росмедтехнологий»

Российское общество оториноларингологов



РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

Ю. К. Янов — *главный редактор*
Н. А. Дайхес — *зам. главного редактора*
С. В. Рязанцев — *зам. главного редактора*
В. Н. Тулкин — *технический редактор*

И.А. Аникин (*Санкт-Петербург*)
В.Ф. Антонив (*Москва*)
Х. Ш. Давудов (*Москва*)
А.С. Киселёв (*Санкт-Петербург*)
В. С. Козлов (*Москва*)
О.И. Коноплёв (*Санкт-Петербург*)
С. М. Куян (*Москва*)
В.И. Линьков (*Санкт-Петербург*)
Г.С. Мальцева (*Санкт-Петербург*)
Я. А. Накатис (*Санкт-Петербург*)
Н.Н. Науменко (*Санкт-Петербург*)
Е. В. Осипенко (*Москва*)
И. В. Плешков (*Москва*)
В.М. Свистушкин (*Москва*)
Ю.Е. Степанова (*Санкт-Петербург*)
Э. А. Цветков (*Санкт-Петербург*)
А. С. Юнусов (*Москва*)
С.В. Яблонский (*Москва*)

№ 1 (38) 2009 г.

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

Абабий И. И. (Кишинев, Молдавия)	Калинин М. А. (Архангельск)	Портенко Г. М. (Тверь)
Абдулкеримов Х. Т. (Екатеринбург)	Клемент П. (Брюссель, Бельгия)	Портнов В. Г. (Ленинградская обл.)
Алиметов Х. А. (Казань)	Клочихин А.Л. (Ярославль)	Проскурин А. И. (Астрахань)
Анютин Р. Г. (Москва)	Кофанов Р. В. (Челябинск)	Рымша М. А. (Новосибирск)
Арефьева Н. А. (Уфа)	Кочеровец В. И. (Москва)	Семенов Ф. В. (Краснодар)
Бабияк В. И. (С.-Петербург)	Кошель В. И. (Ставрополь)	Сергеев М. М. (Краснодар)
Богомильский М. Р. (Москва)	Кравчук А. П. (Ижевск)	Сергеев С. В. (Пенза)
Бойко Н. В. (Ростов)	Кржечковская Г. К. (Ставрополь)	Староха А. В. (Томск)
Борзов Е. В. (Иваново)	Кротов Ю. А. (Омск)	Таварткиладзе Г. А. (Москва)
Бурмистрова В. П. (Москва)	Крюков А. И. (Москва)	Тальшинский А. М. (Баку, Азербай- джан)
Быкова В. П. (Москва)	Лиленко С. В. (С.-Петербург)	Тарасова Г. Д. (Москва)
Вахрушев С. Г. (Красноярск)	Лопатин А. С. (Москва)	Тимен Г. Е. (Киев, Украина)
Вишняков В. В. (Москва)	Мельников Ю. Д. (Череповец)	Тулбаев Р. К. (Астана, Казахстан)
Виницкий М. Е. (Ростов)	Макарина-Кибак Л. Е. (Минск, Беларусь)	Фанта И. В. (Санкт-Петербург)
Волик А. К. (Краснодар)	Мареев О. В. (Саратов)	Фейгин Г. А. (Бишкек, Киргизия)
Волков А. Г. (Ростов)	Матёла И. И. (Москва)	Хакимов А. М. (Ташкент, Узбекистан)
Гаджимирзаев Г. А. (Махачкала)	Мингалев Н. В. (Новокузнецк)	Ханамирян Р. М. (Ереван, Армения)
Гарашенко Т. И. (Москва)	Назарочкин Ю. В. (Астрахань)	Храбриков А. Н. (Киров)
Георгиади Г. А. (Владикавказ)	Носуля Е. В. (Москва)	Храппо Н. С. (Самара)
Говорун М. И. (С.-Петербург)	Николаев М. П. (Москва)	Хоров О. Г. (Гродно, Белоруссия)
Григорьев Г. М. (Екатеринбург)	Овчинников Ю. М. (Москва)	Худиев А. М. (Баку, Азербайджан)
Гусейнов Н. М. (Баку, Азербайджан)	Орлова О. С. (Москва)	Чайко В. К. (Петропавловск- Камчатский)
Гюсан А. О. (Черкесск)	Орлова О. С. (Москва)	Шантуров А. Г. (Иркутск)
Джапаридзе Ш. В. (Тбилиси, Грузия)	Павленко С. А. (Кемерово)	Шахов В. Ю. (Нижегород)
Егоров В. И. (Москва)	Пальчун В. Т. (Москва)	Шахова Е. Г. (Волгоград)
Енин И. П. (Ставрополь)	Пассали Д. (Сиена, Италия)	Шукурян А. К. (Ереван)
Ерёмина Н. В. (Самара)	Панин В. И. (Рязань)	Шульга И. А. (Оренбург)
Забиров Р. А. (Оренбург)	Панкова В. Б. (Москва)	
Заболотный Д. И. (Киев, Украина)	Пашкова А. В. (Москва)	
Зеленкин Е. М. (Москва)	Пашинин А. Н. (С.-Петербург)	
Иванченко Г. Ф. (Москва)	Петрова Л. Г. (Минск, Белоруссия)	
Извин А. И. (Тюмень)	Пискунов Г. З. (Москва)	
	Пискунов С. З. (Курск)	

Журнал зарегистрирован Государственным комитетом РФ по печати.

Регистрационное свидетельство ПИ №77-13147 от 15 июля 2002 г.

Журнал издается по согласованию с Министерством здравоохранения Российской Федерации и Российской Академией медицинских наук.

Учредители:

Федеральное государственное учреждение
«Научно-клинический центр оториноларингологии Росз-
драва»
Федеральное государственное учреждение «Санкт-
Петербургский
научно-исследовательский институт уха, горла, носа и
речи Росмедтехнологий»

Издатель:

ООО «Национальный регистр»

Полное или частичное воспроизведение материалов,
содержащихся в настоящем издании, допускается с пись-
менного разрешения редакции.

Ссылка на журнал «Российская оториноларинголо-
гия» обязательна.

Редакция и издатель журнала не несут ответственности
за содержание и достоверность рекламной информации.

Ответственные за выпуск: С. В. Рязанцев, В. Н. Тулкин,
В. И. Попов

Адрес редакции:

190013, Россия, С.-Петербург,
ул. Бронницкая, д. 9,
Тел./факс: (812) 316-29-32
E-mail: tulkin19@mail.ru, tulkin@nregistr.ru

Компьютерная верстка: И. В. Лютикова

Подписано в печать 12.01.2009 г.

Формат: 60x90^{1/8}, объем 19.13 усл. печ. л.

Тираж: 3000 экз. (1-й завод – 500 экз.)

Отпечатано с готовых диапозитивов

в тип. ООО «Политехника-сервис»

С.-Петербург, ул. Инженерная, д. 6.

Лицензия ПЛД № 69 291 от 19.10.1998 г.

Зак. тип. 2354

© СПб НИИ уха, горла, носа и речи Росмедтехнологий.

© Научно-клинический центр оториноларингологии Росздрава, Москва.



УДК: 616. 28–008. 15: 575. 191 (470. 26)

МУТАЦИЯ 35^{DEL}G ГЕНА GJB2 В ЭТИОЛОГИИ ДОРЕЧЕВОЙ ГЛУХОТЫ В РЕГИОНЕ КАЛИНИНГРАДСКОЙ ОБЛАСТИ

¹С. Г. Журавский, ²О. В. Гринчик,

³А. Е. Тараскина, ⁴С. А. Иванов, ¹В. А. Галкин

¹Санкт-Петербургский государственный медицинский университет
им. акад. И. П. Павлова

(Ректор – проф. М. Д. Дидур)

² Калининградская областная клиническая больница
(Главный врач – А. Ю. Горчаковская)

³ Петербургский институт ядерной физики им. Б. П. Константинова РАН
(Директор – член-корр. РАН, проф. В. А. Назаренко), г. Санкт-Петербург

⁴ Санкт-Петербургская медицинская академия последипломного образования
(Ректор – О. Г. Хурцилава)

В настоящее время с наследственной причиной связывают более половины случаев врожденной глухоты, встречаемость которой в популяциях составляет около 1 на 750–1000 новорожденных [10; 16]. Общеизвестно, что наиболее частым молекулярным фактором доречевой сенсоневральной тугоухости (СНТ) – глухоты являются мутации гена GJB2 (локус 13q11–12), кодирующего белок межклеточных щелевых контактов коннексин 26 и ассоциированные со спорадической или передающейся по наследству несиндромной тугоухостью [10; 12; 13; 17]. Мутации гена GJB2 приводят к образованию стоп-кодона и преждевременному прекращению синтеза белка коннексина 26, определяющего пассивный транспорт электролитов, глюкозы, АТФ между клетками. В результате происходит апоптотическая гибель чувствительного волосяного нейроэпителлия Кортиева органа [15]. Наиболее распространенной у белого европейского населения является мутация делеции гуанина в 35 положении гена GJB2 – 35delG [9; 12].

Мутация 35delG составляет 50–70 % от всех известных мутаций гена GJB2 и считается причиной более 20 % всех случаев ранней детской глухоты [10; 12]. Распространенность мажорных рецессивных мутаций гена коннексина 26 и, соответственно, частота встречаемости рецессивной доречевой глухоты оказываются значительно выше, чем других рецессивных мутаций и врожденных моногенных наследственных заболеваний человечества, таких как фенилкетонурия, гипотиреоз, муковисцидоз и гемохроматоз [9].

Актуальность проблемы ранней детской глухоты и распространение 35delG среди белых европейцев столь значительно, что явилось основанием для того, чтобы в ряде европейских стран в обязательном порядке проводить ее неонатальный скрининг для максимально раннего выявления детей с облигатным развитием глубокой слуховой дисфункции [17].

Поскольку мутация 35delG преимущественно распространена среди белого населения, ее считают главным претендентом для исследования при подозрении на генетическую природу СНТ на территориях проживания коренного славянского населения в России [1; 3; 4; 6; 7; 8].

Предыдущие наши исследования [6; 7] обнаружили необъяснимо высокую степень распространения гетерозигот среди здорового населения Северо-Западного региона России. Речь идет о г. Санкт-Петербурге, Ленинградской области и г. Архангельске, Архангельской области. В этих регионах гетерозиготное носительство составило 5,5 % и 4,7 % соответственно, что оказалось значительно выше среднеевропейского показателя около 2 % [9; 12; 17]. Объяснения