

Цель — провести генотипирование по известным мутациям в генах, ассоциированных с БП, в выборках людей, проживающих на территории Украины.

Материалы и методы. Исследованы образцы крови 216 пациентов в возрасте 54–74 лет с БП (116 мужчин и 100 женщин) и 300 неврологически здоровых людей (200 мужчин и 100 женщин) соответствующего возраста, которые составили контрольную группу. ДНК выделяли из цельной крови с помощью набора “ДНК-Сорб В” (Россия). Генотипирование проводили методом анализа полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Амплификацию исследуемых локусов осуществляли с использованием сайт-специфических праймеров на амплификаторе “PCR ThermalCycler” (Австралия).

Результаты. Проведено генотипирование наиболее часто выявляемой мутации $g. 40734202G > A$. В группе БП выявлены гетерозиготы $g. 40734202AG$ (1,85 %), гомозиготы по аллелю $g. 40734202G$ (98,15 %) и носители аллеля A (0,93 %) при $df = 2$ ($p < 0,05$). Ни в контрольной группе, ни среди пациентов с БП не обнаружено носителей генотипа $g. 40734202AA$, что соответствует результатам и для других популяций (Lesage S., Brice A., 2009) и связано с низкой частотой данного аллеля или летальностью генотипа AA . Генотипирование по мутациям $c. 1226A > G$ и $c. 483T > C$ в гене G показало частоту встречаемости генотипа $c. 483TC$ у пациентов с БП $1,83 \pm 0,0042$ %, генотипа $c. 483TT$ — $98,15 \pm 0,0042$ % и наличие 4 гетерозиготных носителей мутации $c. 483T > C$. Частота встречаемости $c. 483T$ аллеля в группе БП составила 0,93 %. Показатели H_c и H_o согласно результатам теста Россета — Раймонда составили 0,78 и 0,77 % соответственно. Генотип $c. 1226AA$ обнаружен с частотой 97,68 %, а генотип $c. 1226AG$ — 2,32 %, частота встречаемости аллеля $c. 1226A$ составила 98,84 %, а $c. 1226G$ — 1,16 %. Генотипирование по гену $SNCA$ показало связь с клиническими особенностями БП в виде появления первых признаков заболевания в возрасте до 50 лет.

Вывод. Частота мутаций в генах, ассоциированных с БП, у жителей Украины подобна таковой в странах Евразии. Определение возможной связи отдельных генов-кандидатов с клиническими фенотипами заболевания и чувствительностью к патогенетически значимым для БП препаратам свидетельствует о перспективности дальнейшего проведения клинико-патогенетических исследований в этом направлении.

ОСОБЛИВОСТІ АНТИГІПЕРТЕНЗИВНОЇ ТЕРАПІЇ ТА ОЦІНКА ЇЇ ЕФЕКТИВНОСТІ У ХВОРИХ НА ПОДАГРУ

В. С. Кондратюк, О. А. Бичков

Національний медичний університет ім. О. О. Богомольця, Київ

На сьогодні гіперурикемія є незалежним і вкрай важливим чинником ризику серцево-судинних захворювань, яка окрім безпосереднього патологічного впливу підвищеного рівня сечової кислоти на стінку судин впливає також і на підвищення артеріального тиску (АТ).

Мета — визначити особливості та оцінити ефективність антигіпертензивної терапії у хворих на артеріальну гіпертензію (АГ) і подагру.

Матеріали і методи. Обстежено 54 хворих (середній вік — $61,8 \pm 3,24$ року) з первинною подагрою, діагноз якої встановлювали на підставі класифікаційних критеріїв ACR/EULAR Collaborative Initiative (2015). В усіх обстежених діагностовано АГ II стадії. Групу порівняння склали 30 пацієнтів з АГ без ознак подагри та гіперурикемії, до контрольної групи включено 30 клінічно здорових осіб, співставних за віком та статтю.

Результати. При госпіталізації до стаціонару всім обстеженим проводили добове моніторування АТ з частотою 15 хв в денні години і 30 хв — у нічні. У хворих з подагрою відзначали більш високі показники середнього систолічного, діастолічного, пульсового АТ, максимального і мінімального АТ, індексу часу гіпертензії. Суттєві відмінності ($p < 0,05$) були виявлені в ступені зниження АТ в нічний час: у 75,9 % хворих добовий профіль характеризувався недостатнім ступенем зниження АТ (Non-dipper), у 20,4 % — відзначено стійке підвищення АТ в нічні години (Night-peaker), нормальний ступінь зниження АТ зафіксовано лише у 3,7 % хворих (Dipper).

При аналізі ефективності терапії АГ у хворих з подагрою слід зазначити, що у 45,7 % осіб цільовий рівень АТ був досягнутий протягом 4–6 днів на фоні монотерапії амлодипіном (5 мг на добу). У 54,3 % хворих через 4–6 днів від початку прийому амлодипіну цільовий рівень АТ не був досягнутий, що потребувало підвищення дози препарату до 10 мг/добу. Через 3–4 дні від моменту підвищення дози амлодипіну при контролі ефективності проведеної терапії нормалізація АТ була відзначена у 47,8 % пацієнтів. Через 3 міс терапії за результатами проведеного добового моніторування АТ достовірно знизилися показники середнього САД і ДАД, пульсового АТ, зменшився індекс часу гіпертензії ($p < 0,05$).

Висновки. У хворих з подагрою виявлено порушення циркадного ритму АТ, що проявляється у більшості випадків недостатнім ступенем зниження АТ у нічні години та є додатковим чинником ризику кардіоваскулярних ускладнень. Враховуючи малосимптомність, низьку прихильність до гіпотензивної терапії, ефективність, добру переносимість, метаболічну нейтральність, а також безпеку застосування, препаратами вибору у пацієнтів з АГ в поєднанні з подагрою є пролонговані антагоністи кальцію (амлодипін).

ОСОБЛИВОСТІ ФУНКЦІОНАЛЬНОГО СТАНУ ЕНДОТЕЛІЮ ТА ДІАСТОЛІЧНОЇ ФУНКЦІЇ СЕРЦЯ У ХВОРИХ СТАРШОГО ВІКУ З АРТЕРІАЛЬНОЮ ГІПЕРТЕНЗІЄЮ ТА ПОДАГРОЮ

В. Є. Кондратюк, Ю. П. Синиця

Національний медичний університет ім. О. О. Богомольця, Київ

Подагра тісно пов'язана із серцево-судинною захворюваністю (ССЗ). Підвищення рівня сечової кислоти (СК) на 1 мг/дл у пацієнтів з артеріальною гіпертензією (АГ) призводить до зростання частоти ССЗ на 10 %.

Мета — вивчити особливості порушень структурно-функціонального стану магістральних артерій та діастолічної функції лівого шлуночка (ДФ ЛШ) у хворих старшого віку з АГ у поєднанні з подагрою.

Матеріали і методи. Обстежено 85 хворих (45 чоловіків і 40 жінок) із АГ (середній вік — 59,1 ± 2,2 року, тривалість АГ — 11,3 ± 1,4 року). Пацієнти були розділені на три групи: I групу склали 22 (25,9 %) пацієнта з АГ, але з нормальним рівнем СК в крові (280,6 ± 14,4 мкмоль/л), II — 43 (50,6 %) пацієнта з АГ в поєднанні з подагрою (рівень СК — 500,2 ± 17,1 мкмоль/л, тривалість подагри 8,0 ± 0,9 року); III — 20 (23,5 %) хворих з подагрою без АГ (рівень СК — 391,3 ± 44,1 мкмоль/л, тривалість подагри — 4,6 ± 1,9 року). Усім хворим проводили доплерехокардіографію, пробу Целімаєра з оцінкою ендотеліальної вазодилатації (ЕЗВД) та дуплексне сканування загальних сонних артерій (ЗСА).

Результати. Аналіз частоти виявлення діастолічної дисфункції (ДД ЛШ) показав, що у хворих I і II груп вона була більш виражена, ніж у пацієнтів III групи (відповідно 63,6, 65,1 % проти 35 %; $p < 0,05$). Якщо в усіх пацієнтів I і III груп виявлено I тип ДД ЛШ, то у хворих II групи визначали більш виражені зміни функції розслаблення ЛШ, незважаючи на домінування I типу ДД ЛШ у 16 (37,2 %), проте появою II — у 9 (20,9 %) і III типів — у 3 (7,0 %). У хворих II групи порівняно з пацієнтами I та III груп відзначалося збільшення величини комплексу інтима-медіа (КІМ) ЗСА (відповідно 0,98 ± 0,03 проти 0,87 ± 0,02 і 0,89 ± 0,02; $p < 0,05$). Встановлені кореляційні зв'язки між показником товщини КІМ та тривалістю подагри і АГ ($r = 0,53$ і $r = 0,40$; обидва $p < 0,05$). Приріст діаметру плечової артерії (ΔD %) при аналізі ЕЗВД у пацієнтів II групи був меншим, ніж у хворих I і III груп (відповідно 10,2 ± 2,5 % проти 19,9 ± 3,2 % і 19,7 ± 3,2 %; $p < 0,05$). Встановлено кореляційні зв'язки між ΔD % та тривалістю подагри ($r = -0,67$; $p < 0,05$) та рівнем СК у крові ($r = -0,47$; $p < 0,05$).

Висновки. Хворі з АГ у поєднанні з подагрою порівняно з пацієнтами з АГ без подагри характеризуються більш частим виявленням та виразнішою ДД ЛШ. АГ і подагра є детермінантами погіршення структурно-функціонального стану артерій, значущість яких зростає у разі їхнього поєднання та великої давності.

ОСОБЛИВОСТІ ФОРМУВАННЯ ПСИХОНЕВРОЛОГІЧНИХ ПОРУШЕНЬ У ХВОРИХ СТАРШОГО ВІКУ З РЕВМАТОЇДНИМ АРТРИТОМ

В. Є. Кондратюк, А. П. Стахова, І. С. Шепетько

Національний медичний університет ім. О. О. Богомольця, Київ

Ревматоїдний артрит (РА) — тяжке системне захворювання, яке призводить до погіршення якості життя і здатне спричинити когнітивні порушення.

Мета — на основі комплексного вивчення нейропсихологічного профілю на підставі результатів клінічних, лабораторних та інструментальних досліджень встановити частоту, особливості структури психоневрологічних порушень та чинники розвитку когнітивних розладів у хворих на РА.