

У восьми мальчиков, являющихся гемизиготами по недостаточности ГбФД установлен полный и частичный дефицит фермента: трое имели нулевую активность фермента — ГбФД «0», пятеро — частичный дефицит фермента с фенотипом — ГбФД «+».

У разнополых детей, больных талассемией, идентифицирован тип мутации β -глобинового гена. Установлена гомозиготность пробанда П.Ш. шести лет с клиническим диагнозом талассемии по одной мутации — замена нуклеотида гуанин на нуклеотид аденин в 110-й позиции малого — первого интрона β -глобинового гена — с генотипом — β^+ -IVS-1-110 (G-A)/ β^+ -IVS-1-110 (G-A). У пробанда А.Л., девочки трех лет, диагностирован компаудный генотип: замена нуклеотида гуанин на нуклеотид аденин в 110-й позиции малого — первого интрона β -глобинового гена с генотипом — β^+ -IVS-1-110 (G-A) и замена нуклеотида гуанин на нуклеотид аденин в первой позиции большого второго интрона β -глобинового гена с генотипом — β^0 -IVS-2-1 (G-A): β^+ -IVS-1-110 (G-A)/ β^0 -IVS-2-1 (G-A). Результатом таких мутаций β -глобинового гена является нарушение этапа сплайсинга процесса биосинтеза. В отличие от β^+ -фенотипа, при β^0 -фенотипе экспрессия гена полностью нарушается.

В Таузском районе зарегистрировано пятеро мальчиков с диагнозом гемофилия.

Изучение природы наследования панэтнических моногенных болезней крови, точное определение нозологического диагноза, идентификация типов мутаций информативно для исследования структуры общего генофонда, генного полиморфизма отдельных популяций, а также необходи-

мо для составления единого регистра наследственных заболеваний и проведения квалифицированного медико-генетического консультирования. Подобные мероприятия, в конечном итоге, позволяют снизить груз патологической отягощенности популяций и предотвратить рождение детей с наследственными патологиями.

**УЛЬТРАСТРУКТУРА
ЛЕПТОМЕРНЫХ ФИБРИЛЛ
В ПРОВОДЯЩИХ И РАБОЧИХ
МИОЦИТАХ СЕРДЦА
МЛЕКОПИТАЮЩИХ РАЗНЫХ ВИДОВ
Е.Р. Павлович**

*Лаборатория нейроморфологии
с группой электронной микроскопии,
института клинической кардиологии
им. А.Л. Мясникова, РКНПК и кафедры
морфологии МБФ РГМУ
г. Москва, Россия,
erp114@rambler.ru*

Изучали ультраструктуру лептомерных фибрилл (лептофибрилл) в сердцах кроликов, крыс, собак и людей в норме, эксперименте и патологии. Животные были здоровые, половозрелые самцы. Люди, умерли от травм несовместимых с жизнью, а также при внезапной сердечной и несердечной смерти. Экспериментальными моделями были гипокинезия (кролики), правосторонняя ваготомия (крысы) и кратковременное (до 3 часов) посмертное переживание материала в трупе животного (собаки). Материал фиксировали в глутаровом альдегиде (крысы, кролики) или в параформальдегиде (собаки, люди) и дофиксировали в четыре-

хокиси осмия. Готовили материал для световой микроскопии полутонких срезов или электронной микроскопии ультратонких срезов. Полутонкие срезы окрашивали толуидиновым синим, а ультратонкие — уранилацетатом и цитратом свинца. Проматривали области основных узлов и пучков проводящей системы сердца (синусный и атриовентрикулярный узлы, межузловые пути между ними, пучок Гиса и волокна Пуркинье), а также приузловой рабочей миокард (правое предсердие, межпредсердная и межжелудочковая перегородки и папиллярные мышцы). На ультратонких срезах наблюдали лептомерные фибриллы, преимущественно расположенные в субсарколеммальных областях специализированных проводящих миоцитов разного типа (в клетках синусного и атриовентрикулярного узлов, в миоцитах межузловых специализированных путей, пучка Гиса и в миоцитах волокон Пуркинье). В рабочих миоцитах указанных выше областей сердца лептофибриллы встречались реже. Они выглядели как полосатые тела веретеновидной формы, в которых светлые участки чередовались с темными (электронноплотными) и последние были связаны между собой тонкими филаментами. Часто в промежутке между затемненными участками лептофибрилл также были видны субсарколеммальные пинцитозные пузырьки диаметром 50-70 нм. Из данных литературы (Bogusch, 1976, 1978; Румянцев, 1982) известно, что лептомерные фибриллы могли располагаться среди филаментов обычных миофибрилл, при чем они могли лежать как параллельно фибриллам, так и перпендикулярно им, а также в межмиофибриллярных простран-

ствах. В нашем материале мы не встречали подобного расположения лептофибрилл. Поскольку функция лептомерных структур до настоящего времени все еще неизвестна, то необходимо дальнейшее изучение этих структурных образований миоцитов сердца с использованием помимо качественного описательного ультраструктурного анализа, еще и количественного анализа лептофибрилл у разных видов млекопитающих. При этом необходимо оценивать как протяженность лептофибрилл, так и их ширину, а также период исчерченности (расстояния между электроноплотными составляющими) и толщину самих этих составляющих. Это позволит корректно сравнивать лептофибриллы разной локализации в миоцитах различных частей проводящего и рабочего миокарда сердца животных и человека в норме, патологии и эксперименте.

**ПРОБЛЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ
ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫХ
БИОЛОГИЧЕСКИХ ПРЕПАРАТОВ
У БОЛЬНЫХ РЕВМАТОИДНЫМ
АРТРИТОМ**

А.П. Парахонский

*Медицинский институт высшего
сестринского образования
г. Краснодар, Россия*

Активное внедрение в клиническую практику генно-инженерных биологических препаратов (ГИБП) ассоциируется с нарастающим риском развития инфекций разнообразной природы и локализации. Мишенями таких препаратов являются ключевые компоненты иммунной защиты человека: цито-