

виделась просветителю в том, чтобы сохранить заключенный в нем «богатейший материал для изучения жизни и творческой деятельности мордовского народа» [6].

Документальным подспорьем М. Е. Евсевьеву в его научной и учебной работе стали его фотографические циклы. Ученый одним из первых оценил такие достоинства фотографии, как познавательность, точность, документальность. Ему удалось зафиксировать некоторые моменты религиозных обрядов, хотя во многих селеньях и боялись осквернить обряд, разрешив «сделать из него портрет». Фотографические снимки обильно иллюстрируют работу ученого «Братчины и другие религиозные обряды мордвы Пензенской губернии». В 1911 году разнообразные фотографии мордовских молений, сделанные в местах их совершения, демонстрировались на заседании Общества археологии, истории и этнографии и вызвали большой интерес у собравшихся. М.Е. Евсевьев также делал фотографические снимки, которые позволяют зрительно реконструировать наиболее важные моменты мордовской свадьбы.

Научные исследования ученого, посвященные различным аспектам религиозно-обрядовой жизнедеятельности мордвы, содействовали основной цели: сформировать в научной и общественной среде ясное представление о различных сторонах обыденной культуры родного народа. Подобная работа также прямо и опосредованно развивала национальное самосознание представителей этноса. Она способствовала восстановлению богатейшего этнокультурного пласта, в котором проявлялся национальный менталитет народа.

Список литературы

1. Отчет Переводческой комиссии Православного Миссионерского общества, учрежденного при Братстве св. Гургия в Казани. – Казань: Типо-литография Императорского ун-та, 1893. – С. 29-30.
2. Отчет Переводческой комиссии... – С.30.
3. Программа занятий съезда деятелей по христианскому инородческому просвещению в г. Казани в 1910 г. – Казань, 1909. – С. 1.
4. Братчины и другие религиозные обряды мордвы Пензенской губернии // Живая старина. 1914. – Кн. 23. – Вып. 1-2.
5. Евсевьев М.Е. Избр. труды: В 5 т. – Саранск: Мордов. кн. изд-во, 1966. – Т.5. – С.9.
6. Там же. – С. 9.

Медицинские науки

ВЫЯВЛЕНИЕ СИНДРОМА МАРТИНА-БЕЛЛА У ЛИЦ МУЖСКОГО ПОЛА В РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

Гуськов Г.Е., Шиманская Е.И.

*Академия биологии и биотехнологии Южного федерального университета, Ростов-на-Дону,
e-mail: shimamed@yandex.ru*

Основными клиническими диагностическими признаками синдрома Мартина-Белла (СМБ) являются умственная отсталость различной степени выраженности, крупные оттопыренные ушные раковины, выступающий лоб и массивный подбородок, макроорхизм. СМБ экспрессируется весьма вариабельно, причём умственная отсталость является наиболее общим признаком.

Необычность наследования СМБ заключается в следующем: передача заболевания происходит через фенотипически нормальных мужчин (их называют нормальными трансмиттерами – normal transmitting males); дочери нормальных трансмиттеров никогда не бывают умственно отсталыми и никогда или почти никогда не имеют ломкого сайта на X-хромосоме, однако, в следующем поколении треть женщин умственно неполноценными со средним значением экспрессии ломкого сайта равным примерно 30 %, а их сыновья, в свою очередь, как правило, оказываются больными. Братья клинически нормальных мужчин-носителей маркерной хромосомы имеют низкий риск заболевания СМБ, в то время как для их внуков и правнуков риск значительно выше. Такой необычный характер

наследования СМБ получил название парадокса Шермана [1].

Причинами синдрома Мартина-Белл (СМБ) и УО FRAХЕ является экспансия тринуклеотидных повторов (CGG)_n в промоторных областях генов FMR1 и FMR2. Экспансия тринуклеотидных повторов – особый класс патогенных мутаций, известный относительно недавно, с 1991 г. Изучение мутационных процессов в области расположения генов FMR1 и FMR2 является как фундаментальной проблемой, способствующей пониманию закономерностей экспансии тринуклеотидных повторов вообще, так и социально значимой задачей по диагностике, профилактике, скринингу СМБ и УО FRAХЕ [2].

Эффективных средств для лечения больных с СМБ и УО FRAХЕ не существует, поэтому особую значимость приобретают выявление больных и медико-генетическое консультирование родственников. Неонатальный скрининг мальчиков на СМБ, УО FRAХЕ и численные аномалии X-хромосомы позволит не только снизить частоту ряда форм УО, но и своевременно оказывать медицинскую и психологическую помощь больным с этими поздно выявляемыми заболеваниями [3].

Необходимо отметить трудности диагностики, обусловленные несколькими факторами. Вариабельность и неопределённость фенотипических проявлений (увеличенная окружность головы, грубые черты лица, гипотония, выступающие уши, лоб и челюсть и макроорхизм) делают невозможной постановку диагноза только на основании клинических данных. Поскольку

синдром обычно проявляется задержкой речевого развития, первые подозрения на наличие СМБ у ребёнка возникают лишь по достижении им возраста двух-трёх лет. Кроме того, у больных СМБ могут выявляться гиперактивность или признаки аутизма, хотя они и не являются обязательными атрибутами данного синдрома. Существует цитогенетический метод диагностики, но он устарел и даёт значительную погрешность, таким образом, оптимальным является выбор ПЦР метода диагностики СМБ [4].

Основной целью нашей работы стало практическое определение методом ПЦР диагностики синдрома Мартина-Белла (СМБ) у лиц мужского пола в Ростовской области. Нами был использован праймер специфического участка CpG островка находящегося в промоторной зоне гена FMR1, что даёт высокую точность диагностики. Данный метод рассчитан на применение контроля лицам мужского пола, может давать ложноположительный результат при синдроме Клайнфелтера, ложноотрицательные результаты не выявлены (Стрельников, 2000). Работы проводились на базе клинично-диагностической лаборатории ЗАО «Наука» специалистами высокого профиля.

По разным литературным данным среди новорожденных мальчиков частота заболевания сильно колеблется и составляет от 1 на 1000 до 1 на 4000 у мальчиков и 1 на 8000 у девочек. Таким образом, частота распространенности этой формы умственной отсталости среди новорожденных лишь немного уступает распространенности синдрома Дауна..

Нами были исследованы 172 пациента из Ростовской области с подозрением на СМБ, из которых выявлены 4 случая СМБ. Таким образом, общая доля больных СМБ к здоровому населению в Ростовской области несколько выше, чем в литературных источниках. Возможно, это связано с не большой выборкой пациентов с подозрением на данный синдром, возможно с плохой экологической обстановкой [5-8], которая тоже может повлиять на спонтанный мутационный процесс, связанный с повреждениями X хромосомы человека.

Список литературы

1. Fu Y.H., Kuhl D.P.A., Pizzuti A.T. Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genic instability, resolution of the Sherman paradox // *Cell*. – 1991. – Vol.67. – P. 1047-1058.
2. Penagarikano O.G., Mülle J.G., Warren S.T. The Pathophysiology of Fragile X Syndrome. *Annu // Rev Genomics Hum Genet.* 2007 May 3; V15 :56 – 60.
3. Probst FJ, Roeder ER, Enciso VB, Ou Z, Cooper ML, Eng P, Li J, Gu Y, Stratton RF, Chinault AC, Shaw CA, Sutton VR, Cheung SW, Nelson DL. Chromosomal microarray analysis (CMA) detects a large X chromosome deletion including FMR1, FMR2, and IDS in a female patient with mental retardation. *Am J Med Genet A.* 2007 May 15; 45 – 78.
4. Felix-Lopez XA, Arguello-Garcia R, Cerda-Flores RM, Penaloza-Espinoza RI, Buentello-Malo L, Estrada-Mena FJ, Ramos-Kuri M, Gomez FS, Arenas-Aranda DJ. FMR1 CGG repeat distribution and linked microsatellite-SNP haplotypes in normal Mexican Mestizo and indigenous populations. *Hum Biol.* 2006 Oct; 78(5): 579-98.
5. Стрельников В.В. Изучение структуры и функциональных нарушений X – хромосомы, приводящих к различным формам X – сцепленной умственной отсталости: Автореф. дис... канд. биол. наук. – М., 2000. – 45 с.
6. Шиманская Е.И., Бураева Е.А., Вардуни Т.В., Шерстнёва И.Я., Дымченко Н.П., Триболина А.Н., Прокофьев В.Н., Гуськов Г.Е., Шиманский А.Е. Биологический мониторинг генотоксических соединений природных вод урбанизированных территорий // *Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований.* 2013. №10-3. С. 496-497.
7. Шиманская Е.И., Симонович Е.И. Оценка канцерогенных рисков жителей Ростовской области // *Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований.* 2013. № 5. 149-150.
8. Омельченко Г.В., Вардуни Т.В., Шиманская Е.И., Бураева Е.А., Прокофьев В.Н., Чохели В.А., Азарин К.В., Выхина А.А., Вардуни М.М., Шерстнёва И.Я. Оценка мутагенной активности приземного слоя воздуха промышленных регионов методом индуцированной хемиллюминесценции // *Современные проблемы науки и образования.* 2013. № 5. С. 471.
9. Шиманская Е.И., Симонович И.Е. К вопросу о влиянии ионизирующего излучения на содержание тереотропных гормонов у жителей Ростовской области // *Успехи современного образования.* 2013. № 3. С. 130-131.

ОЧЕРКИ О ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ МОРФОЛОГИИ ЛИМФОУЗЛА. СООБЩЕНИЕ V. СЕЛЕЗЕНКА И ЛИМФОУЗЕЛ – ПЕРИАРТЕРИАЛЬНАЯ ЛИМФОИДНАЯ МУФТА

Петренко В.М.

Санкт-Петербург,

e-mail: deptanatomy@hotmail.com

Селезенка и лимфоузел (ЛУ) имеют общее в функциональной морфологии: они представляют собой лимфоидные органы-биофильтры на путях оттока крови, венозной или лимфы. В отличие от печени, селезенка не содержит воротную систему и чудесную сеть венозного русла. Но селезенка имеет специализированные кровеносные микрососуды (кисточковые артериолы и венозные синусоиды), притоками или шунтами которых служат тканевые каналы (представление о незамкнутом кровообращении). В отличие от селезенки, дефинитивная печень не содержит кроветворную ткань, а ЛУ – миелоидную ткань. Являясь частью непрерывного лимфатического русла, ЛУ организует транспорт лимфы, пассивный и активный, но также осуществляет очистку лимфы от чужеродных тел. ЛУ – это лимфангион (мышечный межклапанный сегмент лимфатического русла) с лимфоидной тканью в стенках. ЛУ млекопитающих устроен как патронный биофильтр: ветви афферентных лимфатических сосудов, краевой и промежуточные синусы сходятся в воротном синусе, где начинаются эфферентные лимфатические сосуды; синусы окружают и пронизывают лимфоидную ткань. Сходно устроен венозный биофильтр печени: венозные синусоиды перемежаются с тяжами гепатоцитов. ЛУ как часть экстраоргана лимфатического русла располагаются около артерий. Их ветви входят