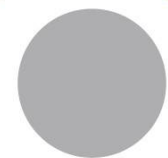




ISSN: 2181-3426
Journal DOI: 10.26739/2181-3426



MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL

VOLUME 4

ISSUE 1

2024

MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

4 ЖИЛД, 1 СОН

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ
ТОМ 4, НОМЕР 1

CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL
VOLUME 4, ISSUE 1

«INNOVATSIYA VA INTEGRAL ENDOKRINOLOGIYA»
O'zbekiston endokrinologlarining III xalqaro Kongressi

"INNOVATIONS AND INTEGRATIVE ENDOCRINOLOGY"
III international congress of endocrinologists of Uzbekistan

«ИННОВАЦИИ И ИНТЕГРАТИВНАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ»
III международный конгресс эндокринологов
Узбекистана

МАТЕРИАЛЫ КОНГРЕССА

Учредитель:

Национальная
Ассоциация
эндокринологов
Узбекистана.

Tadqiqot.uz



ТОШКЕНТ-2024

MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ | CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL

№1 (2024) DOI <http://dx.doi.org/10.26739/2181-3426-2024-1>

Бош мухаррир:
Главный редактор:
Chief Editor:

Хайдарова Ф. А.
Заместитель директора РСНПМЦ
Эндокринологии по лечебной работе, главный
эндокринолог РУз, д.м.н., профессор

Бош мухаррир ўринбосари:
Заместитель главного редактора:
Deputy Chief Editor:

Халимова З. Ю.
Заместитель директора РСНПМЦ
Эндокринологии по науке, д.м.н.,
профессор

Маъсул котиб:
Ответственный секретарь:
Executive Secretary:

Каланходжаева Ш. Б.
Заведующая Учебного центра при
РСНПМЦ Эндокринологии, к.м.н.

Техник котиб:
Технический секретарь:
Technical Secretary:

Сиддиқов А.А.
РСНПМЦ Эндокринологии

ТАХРИРИЙ МАСЛАХАТ КЕНГАШИ | РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ | EDITORIAL BOARD

Т. Камалов

Заведующий Отделением гнойные осложнения
сахарного диабета, Республиканского
Специализированного Научно-Практического
Медицинского Центра Эндокринологии имени
академика Ё. Х. Туракулова
д.м.н.

М. Каримов

ГУ “РСНПМЦТ и МР”, руководитель
отдела гастроэнтерологии, д.м.н.,
Профессор

Д. Набиева

Ташкентская медицинская академия,
заведующая кафедрой факультетской и
госпитальной терапии №1 с курсом
профессиональных заболеваний, д.м.н.,
доцент

Н. Алиханова

Заведующая научного отдела Диабетологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

Г. Наримова

Заведующая отделением Тиреоидной патологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

Н. Юлдашева

Руководитель отдела патологии сетчатки и
зрительного нерва РСНПМЦ
Эндокринологии, д.м.н.

Л. Аббосхужаева - старший научный
сотрудник, к.м.н. РСНПМЦЭ Председатель
Эндокринологической и Диабетической
Ассоциации Узбекистана

Ю. Урманова

Доцент кафедры эндокринологии с детской
эндокринологией ТашПМИ, д.м.н.

Н. Алимова

С.н.с. Отдела детской эндокринологии
РСНПМЦ Эндокринологии. Главный педиатр
эндокринолог МЗ РУз к.м.н

А. Садыкова

Учёный секретарь, к.м.н.

А. Холикова

Заведующая отделением нейроэндокринологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

А. Алиева

Заместитель главного врача по стационару
Республиканского специализированного научно-
практического медицинского центра
эндокринологии МЗ РУз имени академика
Я.Х.Туракулова, к.м.н.

Н. Садикова

Ташкентская медицинская академия,
доцент кафедры Внутренние болезни
№2, к.м.н.

А. Каримов

Руководитель отделения нейрохирургии
РСНПМЦ Эндокринологии, директор РСНПМЦ
Неврологии и Инсульта, к.м.н.

РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ:

А. Алимов - Заместитель министра здравоохранения начальник Главного управления здравоохранения, д.м.н., профессор

Д. Нажмутдинова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры Внутренние болезни №2, д.м.н., профессор

Ж. Аканов - ОФ “Казахстанское общество по изучению диабета”, Президент, к.м.н., главный внештатный эндокринолог г. Алматы, главный врач Центра Диабета МК “ААА”, член AASD, ISE

Ф. Бахритдинова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры Офтальмологии, д.м.н., профессор

М. Каттаходжаева - Ташкентский Государственный Стоматологический Институт, профессор кафедры акушерства-гинекологии, д.м.н., профессор

В. Мирзаде - Председатель Азербайджанской Ассоциации Эндокринологии, Диабетологии и Терапевтического Обучения, Заведующий кафедрой терапии Азербайджанского государственного Института совершенствования врачей им. А. Алиева, Председатель Научного Общества Эндокринологов Азербайджана, Пожизненный член Международной Диабетической Федерации, д.м.н., профессор

З. Камалов - Институт иммунологии и геномики человека АН РУз, заместитель директора по научной работе, заведующий лабораторией иммунорегуляции, д.м.н., профессор;

Э. Гроссман - Член академии медицинских наук Великобритании, Заслуженный профессор эндокринологии Оксфордского университета, Старший научный сотрудник Колледжа Грин Темплтон, профессор нейроэндокринологии Бартс и Лондонской школы медицины, Консультант эндокринолог Лондонского клинического центра эндокринологии

А. Шек - Руководитель лаборатории ИБС и атеросклероза РСНПМИ Кардиологии МЗ РУз, д.м.н., профессор

Ф. Тураев - директор Республиканского специализированного научно-практического медицинского центра эндокринологии имени академика Ё.Х. Туракулова, д.м.н.

Б. Шагазатова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры внутренних болезней №2, д.м.н.

М. Пауэлл - Старший консультант нейрохирург Национальной больницы неврологии и нейрохирургии, Директор по образованию нейрохирургии в Великобритании, член комитета и экзаменатор Межвузовского совета по нейрохирургии Королевского хирургического колледжа

В. Панькив - Заведующий отделом профилактики, лечения сахарного диабета и его осложнений Украинского научно-практического центра эндокринной хирургии, трансплантации эндокринных органов и тканей МЗ Украины, эксперт МЗ Украины по эндокринологии, Заслуженный врач Украины д.м.н., профессор

Б. Даминов - Ректор Ташкентского Педиатрического Медицинского Института, д.м.н., Профессор

Т. Хегай - Заведующая лабораторией геномно-клеточных технологий Института иммунологии и геномики человека АН РУз, д.м.н.

Е. Георгадзе - Профессор Национального института эндокринологии Тбилиси MD, PhD

Т. Саатов - Институт Биофизики и биохимии при НУ Уз, заведующий лабораторией Метаболизма, доктор биологических наук, профессор, академик АН РУз.

Р. Базарбекова - Председатель РОО «Ассоциация врачей-эндокринологов Казахстана», заведующий кафедрой эндокринологии КазМУНО, д.м.н., профессор

Л. Туйчиев - Ташкентская медицинская академия, заведующий кафедрой инфекционных и детских инфекционных болезней, д.м.н., профессор

А. Гадаев - Профессор кафедры внутренних болезней 3 Ташкентской медицинской академии, д.м.н.

Г. Рахимова - Заведующая кафедрой эндокринологии Центра развития профессиональной квалификации медицинских работников, д.м.н., профессор

Ш. Зуфарова - директор Республиканского центра репродуктивного здоровья населения, д.м.н., профессор кафедры акушерства и гинекологии

1. Юлдашев О.С., Бобоева Д.Ш. “ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ УЗЛОВОГО ЗОБА В УСЛОВИЯХ ЙОДОДЕФИЦИТА”.....	7
2. Кожаназаров А.А., Алиева А.В., Рахманкулов К.Х. ОФИР ГИПОГЛИКЕМИЯНИ ДАВОЛАШ: БОЛАЛАРДА ВЕНА ИЧИГА ГЛЮКОЗАГА ЮҚОРИ ЭҲТИЁЖ.....	13
3. М.М.Рашитов РЕЗУЛЬТАТЫ СТАНДАРТИЗИРОВАННОЙ ПОШАГОВОЙ ТЕХНИКИ ТИРЕОИДЭКТОМИИ.....	17
4. Султанова Ш.Т., Алимов А.В., Ганиева Ч.Ш., Норпулатова И., Фроянченко Г.А. ДЕЛЕЦИИ ЛОКУСА AZF НА Y ХРОМОСОМЕ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В ДИАГНОСТИКЕ НАРУШЕНИЙ ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ У МАЛЬЧИКОВ.....	24
5. Uralova D.U., Khalimova Z.Y., Mehmanova S.U., Xolova D.Sh., Rahimova G.N., Suleymanova F.N., Abdullayeva A.U. EVALUATION OF CLINICAL AND HORMONAL DATA OF CHILDREN OF UZBEK NATIONALITY WITH PRECOCIOUS PUBERTY.....	29
6. Каланходжаева Ш.Б., Хайдарова Ф.А., Рахимова Г.Н., Сиддиқов А.А. МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ В РАЗВИТИИ И ПРОГНОЗИРОВАНИИ ОСЛОЖНЕНИЙ ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА.....	35
7. Далимова Г.А., Кодиров Ш.Й., Бегматова Х.А., Кодирова Ф.К., Юсупова Д.Д., Салихова З.А., Салохутдинов Х.С., Салохутдинов Х.С. ЦИСТАТИН-С - КАК ПРЕДИКТОРА РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ ДИАБЕТИЧЕСКОЙ НЕФРОПАТИИ У БОЛЬНЫХ САХАРНОГО ДИАБЕТА 2-ТИПА (обзорная статья).....	42
8. Садикова А.С., Юлдашева Ф.З., Рашитов М.М. РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННЫХ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ В СУРХАНДАРЬИНСКОЙ ОБЛАСТИ.....	48
9. Халимова З.Ю., Алимухамедова Г.А., Мехманова С.У БОЛЕЗНЬ АДДИСОНА: АСПЕКТЫ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ.....	53
10. Muminova S.U., Nasirova X.K., Akhmedova Sh.U., Perdebayeva Sh.K. DIAGNOSIS OF HYPOGONADISM IN MEN WITH TYPE 2 DIABETES MELLITUS.....	59
11. Muratova Sh.T., Nazarova Sh.A. FEATURES OF THYROID FUNCTION IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH NODULAR AND MULTINODULAR GOITER.....	63
12. Холиков А.Ю., Урманова Ю.М., Бердыкулова Д.М., Худойбердиева Д.Д. АБЕТИЧЕСКАЯ НЕФРОПАТИЯ: ПРОБЛЕМЫ ПАТОГЕНЕЗА ЗАБОЛЕВАНИЯ. ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ».....	68

13. Наримова Г.Д., Анварова С.Ш. ВЗАИМОСВЯЗЬ МЕЖДУ ПОКАЗАТЕЛЯМИ СОСТАВА ТЕЛА И ИНДЕКСОВ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ У ЛЮДЕЙ С ИЗБЫТОЧНОЙ МАССОЙ ТЕЛА И ОЖИРЕНИЕМ.....	76
14. Ф.З. Юлдашева, М.М. Рашитов ПРАВОВЫЕ ОСНОВЫ В ОБЛАСТИ ПРОФИЛАКТИКИ ЙОДОДЕФИЦИТНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В РЕСПУБЛИКЕ УЗБЕКИСТАН.....	85
15. Чекманов В.Н., Муратова Ш.Т., Ли В.А., Журавлева Н.С. ИММУНОГИСТОХИМИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ В ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ УЗЛОВЫХ ОБРАЗОВАНИЙ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ.....	92
16. Даминова Л.Т., Садикова Д.Ш., Муминова С.У. РОЛЬ САХАРОСНИЖАЮЩИХ ТЕРАПИИ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА С НЕАЛКОГОЛЬНОЙ ЖИРОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ ПЕЧЕНИ.....	99
17. Камалов Т.Т., Юнусова А.Б. ДИНАМИКА РАСПРОСТРАНЕННОСТИ САХАРНОГО ДИАБЕТА ВТОРОГО ТИПА И ОЖИРЕНИЯ В УЗБЕКИСТАНЕ И В Г. ТАШКЕНТЕ.....	104
18. Эгамбердиева М.Р., Бердыкулова Д.М., Азимова Ш.Ш., Алимова Н.У., Сиддиков А.А. АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ И РАСПРОСТРАНЁННОСТИ ОЖИРЕНИЯ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ ПО ОБРАЩАЕМОСТИ ЗА 5 ЛЕТ ПО РЕСПУБЛИКЕ УЗБЕКИСТАН.....	111
19. Алиджанова Д.А., Султанова Ш.Т. НЕЙРОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ БЕЛКИ И МАГНТНО-РЕЗОНАНСНАЯ СПЕКТРОСКОПИЯ В ДИАГНОСТИКЕ КОГНИТИВНОГО ДЕФИЦИТА У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ.....	117
20. Муратова Ш.Т., Рахимова Г.Н., Джураева А.Ш., Шамансурова З.М., Юлдашева Ф.З., Каланходжаева Ш.Б. ЭФФЕКТИВНОСТЬ И БЕЗОПАСНОСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ ТАБЛЕТОК КАЛИЯ ЙОДИДА 1000 МКГ ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ЙОДДЕФИЦИТНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.....	125
21. Ахмедова Ш.У., Зуфарова Д.С., Ибрагимов И.И. СОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ НАВЫКОВ САМОКОНТРОЛЯ — ЭТО СПОСОБ ДОБИТЬСЯ КОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА.....	133
22. Muratova Sh.T., Makhmudova S.M. INFLUENCE OF BARIATRIC SURGERY ON THE THYROID STATUS OF OBESITY PATIENTS.....	139



Султанова Ш.Т.,
Алимов А.В.,
Ганиева Ч.Ш.,
Норпулатова И.,
Фроянченко Г.А.

Республиканский Специализированный Научно-практический Медицинский Центр
Эндокринологии им. академика Ё.Х Туракулова. Ташкент, Узбекистан.
Кафедра Гистологии и медицинской биологии Ташкентского Государственного
Стоматологического Института. Ташкент, Узбекистан.

ДЕЛЕЦИИ ЛОКУСА AZF НА Y ХРОМОСОМЕ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В ДИАГНОСТИКЕ НАРУШЕНИЙ ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ У МАЛЬЧИКОВ

 <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.12107165>

АННОТАЦИЯ

Цель исследования: анализ структуры AZF-локуса Y-хромосомы у мальчиков и подростков с нарушением полового развития. **Материалы и методы исследования.** Исследование проведено на обширной выборке из 488 детей, с нарушениями полового развития, проведена анализ гена AZF у 26 мальчиков и подростков, проводилось общеклиническое, общее и специальное андрологическое исследование. Объем яичек измерялся с использованием орхидометра Прадера. Стадии полового созревания оценивались согласно классификации Таннера, определение в крови уровней тестостерона, фолликулостимулирующего и лютеинизирующего гормонов. Молекулярно-генетический анализ для выявления делеций AZF на Y-хромосоме проводился с использованием следующих STS-маркеров: AZFa: sY86, sY84, sY615; AZFb: sY127, sY134, sY142; AZFc: sY242, sY254, sY255, sY1197, sY1206, sY1125, sY1291 методом полимеразной цепной реакции в реальном времени. **Выводы.** Обосновано использование молекулярно-генетических и цитогенетических методов как необходимого этапа обследования осложненных форм крипторхизма, что способствует более точной диагностике и выбору оптимальной тактики лечения.

Ключевые слова: AZF-локус, микроделеции Y хромосомы, гипогонадизм, крипторхизм, гипоспадия

Sultanova Sh. T.,
Alimov A.V.,
Ganieva Ch.Sh.,
Norpulatova I.,
Froyanchenko G. A.

Republican Specialized Scientifically
Practical Medical Center of Endocrinology named after.

Academician Y.Kh. Turakulov. Tashkent, Uzbekistan.
Department of Histology and Medical Biology of the
Tashkent State Dental Institute. Tashkent, Uzbekistan.

DELETIONS OF THE AZF LOCUS ON THE Y CHROMOSOME IN CHILDREN AND ADOLESCENTS IN THE DIAGNOSIS OF DISORDERS OF SEXUAL DEVELOPMENT IN BOYS

ANNOTATION

Aim of the study: analysis of the structure of the AZF locus of the Y chromosome in boys and adolescents with disorders of sexual development. **Materials and research methods.** The study was conducted on a large sample of 488 children with disorders of sexual development; the AZF gene was analyzed in 26 boys and adolescents; a general clinical, general and special andrological study was carried out. The volume of the testicles was measured using a Prader orchidometer. Stages of puberty were assessed according to the Tanner classification, determination of blood levels of testosterone, follicle-stimulating and luteinizing hormones. Molecular genetic analysis to detect AZF deletions on the Y chromosome was carried out using the following STS markers: AZFa: sY86, sY84, sY615; AZFb: sY127, sY134, sY142; AZFc: sY242, sY254, sY255, sY1197, sY1206, sY1125, sY1291 by real-time polymerase chain reaction. **Conclusions.** The use of molecular genetic and cytogenetic methods is substantiated as a necessary stage in the examination of complicated forms of cryptorchidism, which contributes to more accurate diagnosis and selection of optimal treatment tactics.

Keywords: AZF locus, Y chromosome microdeletions, hypogonadism, cryptorchidism, hypospadias

Sultonova Sh.,
Alimov A.V.,
GanievaCh.Sh.,
Norpulatova I.,
Froyanchenko G. A.

Akademik Y.X. To'raqulov nomidagi Respublika ixtisoslashtirilgan
endokrinologiya ilmiy-amaliy tibbiyot markazi, Toshkent, O'zbekiston.
Toshkent davlat stomatologiya instituti gistologiya
va tibbiy biologiya kafedrası, Toshkent, O'zbekiston.

BOLALAR VA O'SIRLARDA Y XROMOSOMASIDAGI AZF LOKUSINING DELETSIYASI O'G'IL O'G'ILLARDA JINSIY RIVOJLANISH BUZISHLARI DIAGNOZIDA

ANNOTATSIYA

Tadqiqot maqsadi: jinsiy rivojlanish buzilishlari bo'lgan o'g'il bolalar va o'smirlarda Y xromosomasining AZF lokus utuzilishini tahlil qilish. **Materiallar va tadqiqot usullari.** Tadqiqot 26 o'g'il va o'smirlarda jinsiy rivojlanishda buzilishlar bo'lgan 488 bolalarning katta namunasi va moyaklarning hajmi Prader orxidometri bo'yicha o'tkazildi. Balog'atga yetish bosqichlari Tanner tasnifigako'ra baholandi, qonda testosteron, follikulani ogohlantiruvchi va luteinizatsiyaqiluvchi gormonlarda rajasinianiqlash. Y xromosomasida AZF delesiya'sini aniqlash uchun molekulyar genetik tahlil quyidagi STS markerlari yordamida amalga oshirildi: AZFa: sY86, sY84, sY615; AZFb: sY127, sY134, sY142; AZFc: sY242, sY254, sY255, sY1197, sY1206, sY1125, sY1291 real vaqtda polimeraza zanjiri reaksiya siorqali. **Xulosa.** Molekulyar genetik va sitogenetik usullardan foydalanish kriptorxizmning murakkab shakllarini tekshirishning zarur bosqichi sifatida asoslanadi, bu esa aniqroq tashxis qo'yishva optimal davolash taktika sinitanlashga yordam beradi.

Kalit so'zlar: AZF lokus, Y xromosoma mikrodelesiya'si, gipogonadizm, kriptorxizm, gipospadiya.

Актуальность исследования. Хромосома Y является одной из самых маленьких по размеру в геноме человека и содержит небольшое количество генов, около 86. Среди этих генов наиболее важным является ген SRY, который играет ключевую роль в определении пола мужчины [1,2,5,6]. Хромосома Y подвержена высокой скорости мутаций, и в последние десятилетия исследования сосредотачиваются на делециях генетического комплекса мужской фертильности, известного как фактор азооспермии (AZF) [9,1]. Согласно последним публикациям, носители делеций AZF часто страдают от крипторхизма, гипоспадии, микроорхидизма и гипогонадизма. Существует предположение о наличии общего генетического фактора на хромосоме Y, который может играть роль в развитии крипторхизма, гипоспадии, азооспермии и рака яичка, формируя так называемый синдром тестикулярной дисгенезии (TDS) [1,3,4,8,9,10].

Цель исследования: анализ структуры AZF-локуса Y-хромосомы у мальчиков и подростков с нарушением полового развития.

Материалы и методы исследования. Представленные данные получены при обследовании 488 детей с нарушениями полового развития, обратившихся по этому поводу в 2018-2023 гг. в РСНПМЦ. Каждому пациенту проведено углубленное общеклиническое, общее и специальное андрологическое исследование. Стадии полового созревания оценивались согласно классификации Таннера, модифицированной Д.М. Скородоком и О.Н.Савченко (1984) [7]. Объем яичек измерялся с использованием орхидометра Прадера. При необходимости для определения локализации и объема тестикул проводилось ультразвуковое исследование органов малого таза и магнитно-резонансная томография абдоминальной области. Гормональное исследование, включая определение уровней тестостерона, фолликулостимулирующего (ФСГ) и лютеинизирующего (ЛГ) гормонов, проводилось методом иммунохимического анализа. Всем пациентам проводился комплекс клинко-генетических исследований – дифференциальная синдромальная диагностика, по показаниям проводилось цитогенетическое обследование с дифференциальной G-окраской хромосом. Кроме этого, у 26 пациентов с осложненными формами крипторхизма: двусторонней абдоминальной формой, анорхизмом/монорхизмом, микроорхидизмом, сочетанием крипторхизма с гипоспадией, проведено исследование делеций AZF Y-хромосомы методом полимеразной цепной реакции в реальном времени (ПЦР) с использованием коммерческого набора от ООО "НПО ДНК-Технология" (Россия) в лаборатории GENTEX-SERVIS с анализом. STS-маркеров: AZFa: sY86, sY84, sY615; AZFb: sY127, sY134, sY142; AZFc: sY242, sY254, sY255, sY1197, sY1206, sY1125, sY1291.

Результаты и обсуждение: В исследовании проведен анализ частоты наследственной патологии среди пациентов. Из общей когорты детей с нарушением полового развития (n=488) у 45 (9,2%) была установлена наследственная патология, выявлялись как синдромальные формы, так и аномалии кариотипа. Установленные моногенные заболевания и синдромы представлены следующими нозологиями:

- синдром Барде-Бидля (3 случая - 6,7%),
- синдром Нунан (3 - 6,7%),
- синдром Рассела-Сильвера (2- 4,4%),
- синдром Рейфенштейна (3-6,7%),
- синдром Прадера-Вилли (4-8,9%),
- синдром Блума (1-2,2%),
- синдром Секкеля (3 - 6,7%),
- синдром Каллмана (3 - 6,7%),
- синдром Мартина-Белла (3 - 6,7%),
- синдром Робинова (1-2,2%),
- синдром дизгенезии гонад (2- 4,4%),
- синдром неполной маскулинизации (1-2,2%).

Выявленные хромосомных аномалии:

- синдром Клайнфельтера – 5 случаев (11,4%), (у одного из пациентов с синдромом Клайнфельтера выявлен кариотип 47, XXУ и делеция AZFc - sY242)
 -синдром Дауна – 4 пациента (9,1%);
 -синдром Мартина-Белла - 3 наблюдения (6,8%);
 -маркерная Y-хромосома у 2-х больных (4,5%) (у одного из пациентов с Y маркером установлена терминальная делеция Y (кариотип 45, X/46X, del(Y)(qter), у другого обнаружен вариант полиморфизма Y хромосомы – кариотип 46, XYqh+, у него же установлены AZF делеции (del AZF a+b+c);

Проведенное ПЦР исследование выявило микроделеции в локусе AZF Y-хромосомы у 12 из 26 (46,2 %) обследованных пациентов (рис.1). В нижней части рисунка 1 приведены обнаруженные делеции в регионах AZF; сверху указаны локусы делетированных участков Y отдельных пациентов (P1, P4 ... P16).

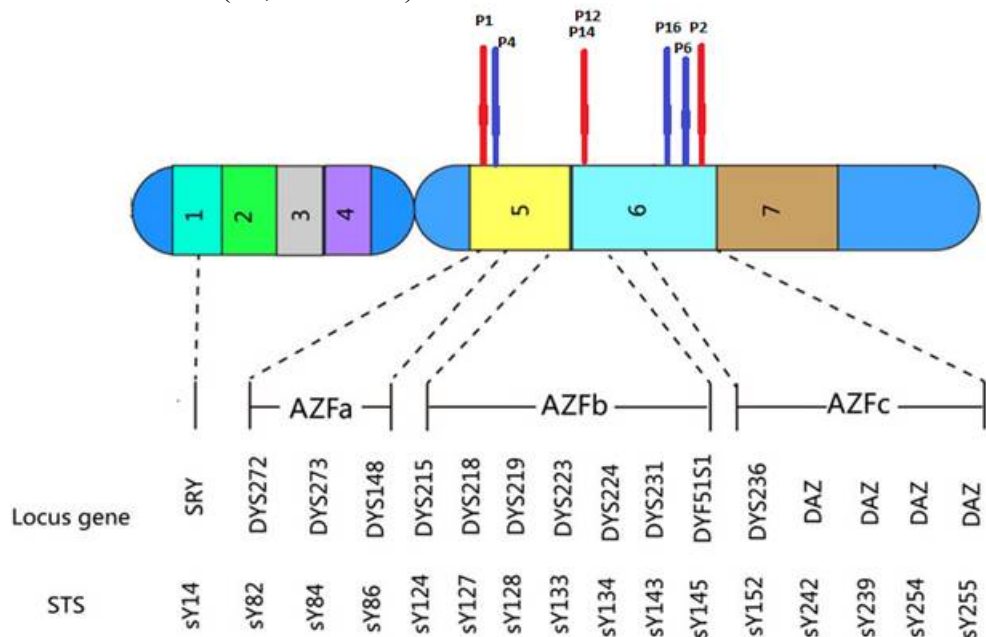


Рис. 1. Спектр делеций с локализацией делетированных AZF регионов:

В 3-х случаях делеции AZF выявлены у пациентов с аномалиями половых хромосом в кариотипе:

- пациент P1 на рис 1 с мозаичным кариотипом 45, X/46X, del(Y)(qter) (40%/60%) ;
- пациент P4 с увеличением блока гетерохроматина в длинном плече Y - 46, XY qh+ ;
- пациент P16 с кариотипом 47, XXУ на рис.1.

У других 9 носителей AZF делеций, был установлен нормальный 46, XY кариотип.

Клинические данные у пациентов с делециями Y-хромосомы были разнородными и включали гипоплазию тестикул, гипоспадию, задержку роста, снижение уровня тестостерона, ФСГ и ЛГ. Из-за малого количества выявленных случаев сложно делать выводы о связи между клиническими данными и выявлением AZF делеций, однако отмечено, что у всех пациентов с AZF делециями наблюдалась гипоплазия тестикул. У одного из наших пациентов, мальчика в возрасте 4 лет 2 месяцев, делеция AZFc sY242 была выявлена после проведения операции по орхиопексии с обеих сторон. Диагностика микроаномалии Y у этого пациента, позволила эндокринологам более точно оценить патогенез нарушений полового развития и учитывать этот факт при разработке тактики лечения. Такие случаи подчеркивают важность молекулярно-генетического анализа в контексте клинической диагностики [11].

Выводы.

Среди 488 детей, обследуемых по поводу нарушений полового развития с высокой частотой (9,2%) выявлена наследственная патология, как моногенная, так и хромосомная.

При осложненных формах крипторхизма (двусторонней абдоминальной формой, анорхизмом/монорхизмом, микроорхидизмом, сочетанием крипторхизма с гипоспадией) пациенты очень часто оказываются носителями AZF делеций (46,2%), что указывает на

распространенность микроаномалий Y у данной категории больных и позволяет обоснованно рекомендовать использование молекулярно-генетических и цитогенетических методов, как необходимого этапа обследования осложненных форм крипторхизма.

Учитывая данные о том, что делеции генов AZF приводят к гормональной несостоятельности клеток Лейдига и Сертоли в тканях яичек, желательно получить данные ПЦР исследования AZF до начала гормональной коррекции нарушений полового развития. Поскольку искусственная стимуляция несостоятельной ткани тестикул может быть опасной и привести к их малигнизации.

На основе полученных данных планируется продолжить исследования в этом направлении и рекомендовать тестирование на микроделеции в AZF локусе Y-хромосомы в случаях осложненного крипторхизма. Обосновано использование молекулярно-генетических и цитогенетических методов как необходимого этапа обследования осложненных форм крипторхизма, что способствует более точной диагностике и выбору оптимальной тактики лечения.

Список литературы

1. Зобкова Г.Ю., Баранова Е.Е., Донников А.Е. и др. Спектр делеций фактора азооспермии (AZF) у мужчин с нормальным и нарушенным сперматогенезом//Проблемы репродукции. -2017.- № 4. С.109-113.
2. Немцова М.В. Данцев И.С., Михайленко Д.С., Лоран О.Б. Генетические аспекты синдрома тестикулярной дисгенезии и составляющих его состояний//Онкоурология. -2018.- №3.-Т.14. С.92-104.
3. Окулов А.Б., Мираков К.К., Володько Е.А. и др. Крипторхизм - ретроспектива и вопросы настоящего времени. Детская хирургия.- 2017. -Т. 21.- № 4. -С. 202-206.
4. Тавокина Л.В. Мужское бесплодие. Генетические бесплодие//Почки. - 2014.- №2 (8) www.mif-ua.com. С.9-13.
5. Тулеева Л.М., Аралбаева А.Н. Роль делеций гена AZF в развитии мужского бесплодия//MEDICINE.-2015. № 7. С.42-45
6. Черных В.Б., Курило Л.Ф., Шилейко Л.В. и др . Анализ микроделеций в локусе AZF у мужчин с бесплодием: совместный опыт исследований//Медицинская генетика. -2003. - Т.2. №8.-С. 367-379.
7. Шабалов Н.П. Диагностика и лечение эндокринных заболеваний у детей и подростков. Москва 2017. 408 с
8. Attalla K., Arnone E., Williot P., Greenfield S. Cryptorchidism: experience and reason//Can J Urol.- 2017 – Vol.24(4). - P8941-8945.
9. Giachini C, Nuti F, Marinari E, Forti G, Krausz C. Partial AZFc deletions in infertile men with cryptorchidism// Hum Reprod. 2007 Sep;22(9): P. 2398-403
10. Gegenschatz-Schmid K, Verkauskas G, Stadler MB, Hadziselimovic F. Genes located in Y-chromosomal regions important for male fertility show altered transcript levels in cryptorchidism and respond to curative hormone treatment. Basic Clin Androl. 2019 Jun 3;29:8. doi: 10.1186/s12610-019-0089-3. PMID: 31171972; PMCID: PMC6545630.
11. Kang Z, Qiao N, Tan Z, Tang Z, Li Y.Expression patterns and changes of the LCN2 gene in the testes of induced cryptorchidism and busulfan-treated mice//Syst BiolReprod Med.- 2017;63(6) P.364-369.



ISSN 2181-3426

Journal DOI: 10.26739/2181-3426

MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

4 ЖИЛД, 1 СОН

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ
ТОМ 4, НОМЕР 1

CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL
VOLUME 4, ISSUE 1

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz

Tadqiqot LLC the city of Tashkent,

Amir Temur Street pr.1, House 2.

Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: info@tadqiqot.uz

Phone: (+998-94) 404-0000

Контакт редакций журналов. www.tadqiqot.uz

ООО Тадqiqot город Ташкент,

улица Амира Темура пр.1, дом-2.

Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: info@tadqiqot.uz

Тел: (+998-94) 404-0000