

денных аномалий скелета и врожденной глухонемой.

Регистрация патологий осуществлялась на основании данных медицинской документации Централь-ных Районных Больниц, родильных домов и детских поликлиник. Для выявления β -талассемии и недоста-точности фермента глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы среди школьников использовали скрининг - програм-мы. Для идентификации типа мутации β -талассемии использован молекулярный метод высокотемператур-ной аллель-специфической амплификации, основан-ный по принципу метода полимеразно-цепной реак-ции.

Результатами медико-генетических исследований населения Джалилабадского района (I) установлены 22 формы врожденных и наследственных заболева-ний, с фенотипической частотой, варьирующей в пре-делах 0,0017 – 0,0200%, в популяции Саатлинского района (II) – 27 таковых форм, с фенотипической час-тотой – 0,0028-0,0429%. Чаще всего регистрировались пороки ЦНС и врожденные патологии зрения – 44,05% и 14,29%, соответственно, в популяции I, 45,9% и 16,21%, соответственно, в популяции II.

Учитывая высокую частоту распространения β -талассемии в Азербайджане, актуальным является вопрос идентификации типа мутаций для данного заболевания. В Джалилабадском регионе для трех гомозигот по β -талассемии идентифицировано два типа мутаций: замена нуклеотида гуанин на аденин в 110 позиции первого интрона β - глобинового гена (β -IVS-1-110, G-A) и микроделеция двух нуклеотидов аденин восьмого кодона первого экзона β - глобиново-го гена (β -кодон 8 -AA). При проведении исследова-ний в Саатлинском районе у двух детей из одной се-мьи установлен диагноз Большой β -талассемии. Вы-явлено, что мать детей имеет точечную мутацию - замену нуклеотида гуанин на нуклеотид цитозин в 5-ой позиции первого интрона β -глобинового гена с фенотипом β^+ -талассемии (β^+ -IVS-1-5, G-S). Отец также имеет точечную мутацию - замену нуклеотида гуанин на нуклеотид аденин в 110-ой позиции перво-го интрона β -глобинового гена с фенотипом β^+ -талассемии (β^+ -IVS-1-110, G-A). Следовательно, больные дети с диагнозом Большая β -талассемия имеют генотип: β^+ -IVS-1-5, G-S / β^+ -IVS-1-110, G-A. Учитывая репродуктивный возраст супругов, в бли-жайшей перспективе планируется проведение прена-тальной диагностики талассемии у плода.

Таким образом, полученные результаты популя-ционно-генетического исследования населения Джа-лилабадского и Саатлинского районов по выявлению наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, составление на их основе регистра патоло-гий и больных помогут специалистам – генетикам квалифицированно проводить медико-генетическое консультирование проживающих в данном регионе семей с проведением их пренатальной диагностики.

Работа представлена на научную конференцию с международным участием «Актуальные проблемы науки и образования», ВАРДЕРО (Куба), 20-30 мар-та 2006г. Поступила в редакцию 20.02.2006г.

ЭНЕРГЕТИЧЕСКАЯ КОНЦЕПЦИЯ ЗДОРОВЬЯ

Высочин Ю.В., Денисенко Ю.П.

Санкт-Петербургский государственный университет, Санкт-Петербург, Камский государственный институт физической культуры, Набережные Челны

Многолетний опыт изучения закономерностей и механизмов энергетического обмена, адаптации, фи-зической работоспособности, травматизма, заболе-ваемости и долголетия в спорте приводят к заключе-нию, что вся жизнедеятельность биологических сис-тем связана с принципами синтеза, расхода и ресинте-за биологической энергии. Любая недостаточность или несовершенство даже одного из этих процессов ведет к дестабилизации, нарушениям в соотношении важнейших гомеостатических констант и возникнове-нию гомеостатических констант и возникновению различного рода предпатологических и патологиче-ских состояний.

На основе многолетних исследований нами сформирована энергетическая концепция здоровья, определены ведущие критерии здоровья, физиологи-ческие механизмы защиты здоровья в экстремальных условиях жизнедеятельности. Разработаны основные принципы построения важнейших оздоровительных неотехнологий и комплексная оздоровительная про-грамма. Ведущими элементами комплексной про-граммы специальной физической, психологической и функциональной подготовленности, составляющих практическую основу неотехнологий, являются оздо-ровительные направления, различные гипоксические, гипертермические и прочие воздействия, методы ак-тивной саморегуляции и миорелаксации, биологиче-ской обратной связи и биоритмологической коррек-ции.

Данные технологии обеспечивают нормализацию баланса нервных процессов центральной нервной системы, повышению скорости произвольного рас-слабления мышц и. как следствие, повышению общей устойчивости, умственной и физической работоспо-собности, эффективности профессиональной деятель-ности в неблагоприятных условиях окружающей сре-ды, снижение уровня травматизма и заболеваемости, сохранение и улучшение здоровья, увеличение про-должительности жизни.

Наши исследования убеждают, что лучшей мерой профилактики травм, заболеваний и различного рода осложнений должно быть повышение общей устойчи-вости организма человека к любым экстремальным воздействиям и неблагоприятным воздействиям ок-ружающей среды. Повышенная резистентность может быть обеспечена путем целенаправленного формиро-вания релаксационного типа долговременной адапта-ции с помощью разработанных нами оздоровитель-ных неотехнологий.

Работа представлена на научную конференцию с международным участием «Актуальные проблемы науки и образования», ВАРДЕРО (Куба), 20-30 мар-та 2006г. Поступила в редакцию 20.02.2006г.