

rs259067, rs2275848, rs7474896). Выявленные связи могут свидетельствовать о наличии направленного естественного отбора по генам, ассоциированным с ожирением, и адаптивным изменениям в генофонде популяций в ходе расселения человека из Африки.

Клинико-генетическая характеристика врожденной изолированной аниридии в России

Хлебникова О.В.¹, Васильева Т.А.¹, Поздеева Н.А.², Воскресенская А.А.², Петрова Н.В.¹, Зинченко Р.А.^{1,3}, Гинтер Е.К.^{1,4}

¹ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», 115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1, e-mail: khlebnikova@med-gen.ru

² Чебоксарский филиал ФГБУ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. С.Н. Федорова» МЗ РФ, 428028, г.Чебоксары, пр. Тракторостроителей, д. 10

³ ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ, 117997, Москва, ул. Островитянова, д. 1

⁴ ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия последипломного образования» МЗ РФ, 125993, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1

Аниридия (А.) (OMIM, 106210) — врожденный аутосомно-доминантный порок развития с полным/частичным отсутствием радужки, обусловлен мутациями в гене *РАХ6* (607108).

Цель работы — изучить клинико-генетические особенности А. у больных из РФ.

Полное офтальмологическое обследование проведено 31 пациенту с А. без сопутствующей синдромной патологии из 26 неродственных семей. В 90% случаев определена врожденная полная А. обоих глаз. Кодированный регион гена *РАХ6* проанализирован методами прямого двунаправленного секвенирования и MLPA (MRC Holland SALSA MLPA probmix P219-B2 *РАХ6*).

Для российских пациентов с А. характерными являются сопутствующая патология органа зрения в виде врожденных катаракт (70%), гипоплазия, дисплазии макуляной области дисков зрительных нервов (47%) и сопутствующая патологии других органов (67%). 15% составили семейные случаи. Выявлен спектр мутаций гена *РАХ6*. У 19 пациентов с А. обнаружены точечные изменения: миссенс (p.Glu7Arg, p.Gln47Arg), нонсенс (p.Arg103Ter, p.Gln171Ter, p.Arg203Ter, p.Arg240Ter, p.Arg261Ter), индел (c.449_453delACGGGinsCCGGAAC), инсерция (c.295_298 dup CTTT), делеции (c.1047_1050delCCAG, c.879delC) и нарушения сайта сплайсинга (c.1032+6T>G, c.-128-2delA), 6 — впервые обнаруженные дефекты. В 11 случаях определены протяженные хромосомные делеции, охватывающие или несколько экзонов гена *РАХ6*, или весь ген и близлежащие области короткого плеча хромосомы 11, или же соседние с *РАХ6* регионы. В 3 неродственных семьях обнаружена мутация p.Arg203Ter, у 4 неродственных больных определена обширная делеция hg19:chr11:31307603_31650221del. Больные с крупными хромосомными перестройками *de novo* составляют половину спорадических случаев А. и треть всей исследованной выборки.

Работа выполнена при частичном финансировании грантов РФФИ 14-04-00525 и 15-04-01859.

Клинический случай поздней диагностики туберозного склероза

Хорошевская Я.А.^{1,2}, Лисиченко О.В.², Максимова Ю.В.²

¹ ГБУЗ Новосибирской области Городская клиническая больница №1 630075 г.Новосибирск, ул.Залесского 6

xoroshhevskaya@gmail.com

² ГБОУ ВПО Новосибирский государственный медицинский университет Минздрава России.

Туберозный склероз (ТС) — генетически детерминированное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относится к факотозам и характеризуется специфическим поражением нервной системы, кожи, внутренних органов с формированием доброкачественных опухолей. Большинство случаев ТС является следствием мутации *de novo*. Развитие туберозного склероза определяется двумя генами, локализованными на 9 и 16 хромосомах, кодирующих белки гамартин (TSC1) и туберин (TSC2), соответственно. Частота, составляет 1 : 30 000 взрослого населения и 1 : 6000—10 000 — новорожденных. Частым первым проявлением ТС у плодов и новорожденных является поражение сердечно-сосудистой системы в виде рабдомиом, которые, как правило, локализованы интра/экстрамурально в желудочках сердца и составляют 60% случаев ТС. Диагностируются они уже на сроке 22—24 недели беременности чаще у плодов мужского пола.

Клинический случай. Приводим случай поздней диагностики ТС у женщины 36 лет при наличии развернутой клинической картины. В родильное отделение был вызван генетик для консультации новорожденного мальчика с рабдомиомой сердца расположенной на межжелудочковой перегородке и пролабирванной в правый желудочек, диагностированной при УЗИ в 22 недели беременности. Пробанд от 4 беременности, 4-х родов. Беременность протекала без осложнений. Предыдущие беременности закончились родами. При осмотре матери пробанда: ангиокератомы, множественных околоногтевых фибромы, участки «шагреневой кожи», гипопигментные пятна и пятна «конфетти», фибромы десен. Из семейного анамнеза: подобные кожные изменения наблюдаются у бабушки пробанда по материнской линии. Инструментальные данные: на МРТ — корковые туберсы, субependимальные узлы, при УЗИ — множественные гемангиомы печени, множественные миомы матки, множественные кисты обеих яичников, почек. Учитывая данные осмотра, семейный анамнез, данные инструментальных методов впервые был выставлен диагноз туберозный склероз. У двух других её детей имеются характерные признаки ТС. Им была оказана медико-генетическая помощь.

Результаты молекулярно-генетической диагностики спинальной мышечной атрофии в Казахстане

Хорошилова И.Г.¹, Березина Г.М.¹

Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии МЗ РК Казахстан, г.Алматы, пр.Достык, 125
respimg@mail.ru

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — нервно-мышечное заболевание, характеризующееся дегенерацией спинного мозга передних рогов клеток, что приводит к атрофии мышц. Заболевание наследуется по аутосомно — рецессивному типу. Существует 3 типа СМА в зависимости от возраста начала и клинической тяжести: 1 тип — Верднига — Гоффмана, 2 тип — промежуточный, 3 тип — Кугельберга — Веландера.

Ген спинальной мышечной атрофии (*SMN*) картирован на хромосоме 5q13. Причиной заболевания является делеция последовательности генов *SMN1* и его гомолога (псевдогена *SMNc*) в области 7 и/или 8 экзонов.

Цель исследования: оценить эффективность молекулярно-генетической диагностики СМА у пациентов Республики Казахстан (РК).

Молекулярный анализ был проведен 19 пациентам с клиническими признаками СМА, методом ПЦР с использованием набора праймеров производства ООО «Центр молекулярной генетики». Анализ позволяет выявить делеции 7 и/или 8 экзонов гена *SMN1*.

Проведение молекулярно-генетической диагностики СМА в РК было начато в июле 2014 г. У 11 пациентов были выявle-