

МОНОГЕНСКРИН

ИССЛЕДОВАНИЕ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ МУТАЦИЙ,
АССОЦИИРОВАННЫХ С МУКОВИСЦИДОЗОМ,
ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ
И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ
ТУГОУХОСТЬЮ МЕТОДОМ ПЦР
В РЕЖИМЕ РЕАЛЬНОГО ВРЕМЕНИ

ГЕНЕТИКА

КЛИНИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Моногенные заболевания — это наследственные болезни, которые развиваются вследствие мутаций в одном гене, приводящих к изменению функции белка. Они наследуются согласно законам классической генетики Менделя и проявляются у рецессивных гомозигот.



У двух здоровых родителей, которые являются гетерозиготами, с вероятностью 25% может родиться ребенок, гомозиготный по рецессивному признаку.



В России проведение неонатального скрининга на моногенные заболевания — муковисцидоз, фенилкетонурию, галактоземию и нейросенсорную несиндромальную тугоухость — является обязательным для всех новорожденных [1–2].



В настоящее время используются биохимический и аудиологический скрининги, которые фиксируют фенотипические проявления болезни и позволяют назначить лечение, чтобы минимизировать симптомы заболевания.



Генетический скрининг — это другой подход к проблеме моногенных заболеваний. Носители рецессивных мутаций не имеют никаких проявлений болезни и остаются вне поля зрения медицины, выявить их может только генетическое тестирование. Так здоровые гетерозиготные носители, планирующие беременность, будут предупреждены о возможных рисках и будут иметь возможность воспользоваться вспомогательными репродуктивными технологиями [3].



Генетическое тестирование будущих родителей позволяет оценить риск рождения ребенка с моногенными заболеваниями и может стать основой их первичной профилактики.

ЗДОРОВЫЕ РОДИТЕЛИ



носитель мутации



носитель мутации

БОЛЬНОЙ РЕБЕНОК



проявление мутации



носитель мутации



носитель мутации



мутации нет

ЗДОРОВЫЕ ДЕТИ



Исследование МоногенСкрин предназначено для выявления мутаций в генах, приводящих к муковисцидозу, фенилкетонурии, галактоземии и нейросенсорной несиндромальной тугоухости.

ТАБЛ. 1. Гены, входящие в исследование МоногенСкрин, и связанные с ними заболевания

Ген	Заболевание	Распространенность в России	Клинические проявления
<i>CTFR</i>	Муковисцидоз	1:10000	Повышенная вязкость секрета желез внешней секреции. Поражение респираторного тракта, кишечника, поджелудочной железы, желчевыводящей системы, потовых желез и мужских половых органов [4]
<i>GJB2</i>	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость	1:1000	Нарушение слуховой функции [5]
<i>GALT</i>	Галактоземия	1:20000	Пониженная активность ферментов, участвующих в превращении галактозы в глюкозу. Приводит к когнитивным расстройствам, печеночной и почечной дисфункциям [6]
<i>PAH</i>	Фенилкетонурия	1:10000	Нарушение метаболизма фенилаланина. Фенилаланин и его токсичные метаболиты накапливаются в организме, что приводит к тяжелому поражению центральной нервной системы и нарушению умственного развития [7]

ПОКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ИССЛЕДОВАНИЯ:



планирование беременности;



неонатальный скрининг новорожденных;



подтверждение диагноза (муковисцидоза, фенилкетонурии, галактоземии и нейросенсорной несиндромальной тугоухости).

ИССЛЕДУЕМЫЙ МАТЕРИАЛ:

1 цельная периферическая кровь;

2 сухие пятна крови.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Приказ Минздравсоцразвития РФ №185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» 22.03.2006.
2. Приложение №1 к порядку проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации №514н, 10.08.2017, включая изменения от 13.06.2019.
3. Handyside A. H., Lesko J. G., Tarín J. J. Birth of a Normal Girl after in Vitro Fertilization and Preimplantation Diagnostic Testing for Cystic Fibrosis // *New England Journal of Medicine*. — 1992. — №327. — с. 905–909.
4. Turcios N. Cystic Fibrosis Lung Disease: An Overview // *Respiratory care*. — 2020. — Т. 65. — №2.
5. Wilcox S. A., Saunders K., Dahl H. H. M., High frequency hearing loss correlated with mutations in the GJB2 gene // *Human Genetics*. — 2000. — №106. — с. 399–405.
6. Яблонская М. И., Новиков П. В., Боровик Т. Э. и др. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению галактоземии // Москва, 2013.
7. Баранов А. А. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидробиоптерина. Москва, 2015.



ООО «ДНК-Технология»
www.dna-technology.ru
mail@dna-technology.ru
+7 (495) 640-17-71

8 800 200 75 15 (Звонок по России бесплатный)