

Рудой А.С.¹, Валуженич Я.И.¹, Чакова Н.Н.², Бова А.А.², Долматович Т.В.², Ниязова С.С.²

¹ Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Беларусь

² Институт генетики и цитологии Национальной академии наук Беларуси, Минск, Беларусь

Rudoi A.¹, Valiuzhenich Ya.¹, Chakova N.², Bova A.², Dolmatovich T.², Niyazova S.²

¹ Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

² Institute of Genetics and Cytology of the National Academy of Sciences of Belarus, Minsk, Belarus

СПЕКТР МУТАЦИЙ В ГЕНАХ, АССОЦИИРОВАННЫХ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ АНЕВРИЗМОЙ ГРУДНОЙ АОРТЫ У БЕЛОРУССКИХ ПАЦИЕНТОВ

Spectrum of Mutations in Genes Associated with Hereditary Thoracic Aortic Aneurysm in Belarusian Patients

Введение. Аневризмы и расслоения грудной аорты (АРГА) приводят к увеличению смертности во всем мире, на их долю приходится 1–2% всех смертей в европейских странах. Семейные и синдромальные формы АРГА обусловлены молекулярно-генетической природой заболевания. Вклад различных генов в заболеваемость АРГА для каждой популяции может различаться, что обуславливает актуальность данного исследования.

Цель. Определить спектр мутаций и долю их встречаемости у белорусских пациентов с АРГА в генах, ассоциированных с данной патологией.

Материалы и методы. В исследование включены 25 неродственных пациентов с установленными синдромными формами аневризмы грудной аорты (сАГА), отвечающих критериальным признакам синдрома Марфана в рамках Гентской нозологии и ее пересмотра (2010 г.). АГА диагностировали методами трансторакальной эхокардиографии (ТТ-ЭхоКГ), компьютерной томографии (КТ). За «истинную» АГА принимали 50%-ное увеличение размера диаметра аорты по сравнению с должным. Методом NGS проведено секвенирование кодирующей последовательности 174 генов,

ассоциированных с наследственными сердечно-сосудистыми заболеваниями, включая АРГА, с использованием набора TruSight™ Cardio Sequencing Panel. Работа выполнена в рамках подпрограммы «Болезни системы кровообращения» ГНТП «Новые методы оказания медицинской помощи» 2020–2022 гг. Задание 01.02. «Разработать и внедрить методы диагностики, лечения и медицинской профилактики разрыва (расслоения) наследственных аневризм грудной аорты».

Результаты. В ходе генотипирования у 16 из 25 пациентов (64,0%) обнаружено 20 мутаций в 8 генах (FBN1, NOTCH1, MYH11, TGFB1, TGFB2, COL3A1, COL5A1, COL5A2), ассоциированных непосредственно с наследственной аневризмой грудной аорты (АРГА). 14 из 20 мутаций (70,0%) были локализованы в гене FBN1, 9 из них были патогенными и 2 – вероятно патогенными. Все остальные генетические изменения в этом и других генах являлись вариантами с неопределенной значимостью (VUS). Кроме того, выявлено 16 вариантов в 12 генах, связанных с развитием наследственных аритмий, кардиомиопатий и заболеваний обмена веществ.

Выводы. Молекулярно-генетическое исследование необходимо для подтверждения конкретного диагноза (выявления наследственных синдромных и несиндромных (семейных) форм АДГА) и своевременного уточнения неблагоприятного прогноза течения патологии, что дает шанс пациентам с высоким риском диссекции на своевременную диагностику и лечение.

МЕЖДУНАРОДНЫЙ НАУЧНО - ПРАКТИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

КАРДИОЛОГИЯ

в Беларуси

2021, том 13, № 4. Приложение

Cardiology in Belarus

International Scientific Journal

2021 Volume 13 Number 4 Supplement



Фрагмент картины «Велосипедная прогулка» (1965).
Виктор Цветков

**ТЕЗИСЫ ДОКЛАДОВ
II СЪЕЗДА ЕВРАЗИЙСКОЙ АРИТМОЛОГИЧЕСКОЙ АССОЦИАЦИИ
И VIII СЪЕЗДА КАРДИОЛОГОВ, КАРДИОХИРУРГОВ
И РЕНТГЕНЭНДОВАСКУЛЯРНЫХ ХИРУРГОВ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

Минск, 16–17 сентября 2021 года

ISSN 2072-912X (print)
ISSN 2414-2131 (online)

 ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ
ИЗДАНИЯ