

Кокуш К.А., Киркалова Е.А.

**АНЕМИЯ ФАНКОНИ: ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ
И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Чепелев С.Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Анемия Фанкони представляет собой редкое наследственное заболевание, характеризующееся нарушением функции костного мозга, повышенной чувствительностью к ДНК-повреждающим агентам и склонностью к развитию опухолевых процессов.

Анемия Фанкони обычно вызвана мутациями в одном из 22 генов, связанных с группой фанкониевых анемий (ФА группа), таких как FANCA, FANCB, FANCC и т.д. Эти гены обычно кодируют белки, которые взаимодействуют между собой и участвуют в различных процессах репарации ДНК и стабилизации хромосом. При повреждениях ДНК активируется фанкониев комплекс. Этот комплекс включает в себя несколько белков, таких как FANCD2 и FANCI, которые играют ключевую роль в репарации ДНК. Мутации в генах ФА группы приводят к нарушениям в образовании костного мозга и дифференцировке гемопоэтических клеток, что может привести к аплазии костного мозга, аномалиям в гемопоэтической системе и, как следствие, к развитию апластической анемии. Необходимо учитывать, что из-за нарушения репарации ДНК пациенты с анемией Фанкони имеют повышенную чувствительность к повреждающим факторам окружающей среды, таким как химические вещества и ионизирующее излучение.

Клинические проявления анемии Фанкони обычно включают: анемию, тромбоцитопению, лейкоцитопению, повышенный уровень фетального гемоглобина (HbF), повышенный или пониженный уровень ферритина в крови, врожденные аномалии развития (например, пороки сердца) и повышенный риск развития лейкемии, опухолевых процессов в других тканях и др.

Для диагностики данного заболевания используются генетические тесты на выявление мутаций в генах, а также клинические исследования для оценки функционального состояния костного мозга (костномозговая биопсия, в ходе которой также определяется количество клеток с повышенной чувствительностью к дезоксирибонуклезидам – «фанконам») и других органов.

При наличии генетической предрасположенности чрезвычайно важна ранняя диагностика и мониторинг пациентов с анемией Фанкони для предотвращения осложнений и развития рака крови. Результаты научных исследований помогают улучшить понимание молекулярных механизмов развития и проявления анемии Фанкони и разработать более эффективные стратегии диагностики и лечения этого заболевания.