

*Асколкин С.А., Никулин С.Е.*

## **АНАЛИЗ ГЕНОКОПИЙ ДИСГИСТОГЕНЕЗА СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ**

*Научный руководитель: ст. преп. Шепелевич Е.И.*

*Кафедра биологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Дисгистогенез – это врожденное расстройство развития хрящевой и других соединительных тканей, ведущее к их неправильному формированию без явных специфических изменений. Дисплазия соединительной ткани (ДСТ), следствие дисгистогенеза, определяется как генетически обусловленные аномалии, связанные с дефектами в структуре и матрице соединительной ткани, вызывающие неправильное формирование органов и систем с тенденцией к прогрессированию. Главной причиной дисплазии являются генетические мутации.

Использование полимеразной цепной реакции (ПЦР) с флуоресцентными метками позволяет выявить мутации в генах, которые кодируют различные белки соединительной ткани. Это дает важную информацию не только для диагностики, для планирования лечения и консультаций по генетическим рискам семейных членов, но и выделить 8 групп наследственных ДСТ: наследственные коллагенопатии, наследственные фибриллинотии, наследственные эластинопатии, наследственные фибулинотии, наследственные ламинопатии, наследственные тромбоспондинопатии, наследственные протеогликанотии, наследственные ДСТ, обусловленные мутациями в генах фибробластных факторов роста.

Синдром Элерса-Данлоса выделяется нарушениями в формировании коллагеновых структур. Основной генетический дефект связан с уменьшением активности фермента лизин-гидроксилазы из-за мутаций в гене *PLOD1*.

Синдром Марфана - генетическое заболевание соединительной ткани, вызывающее проблемы с сердцем, костями, глазами, из-за мутаций в гене *FBN1*.

Синдром Шпрингцен-Голдберга - экстремально редкий генетический недуг с преждевременным сращением черепных швов. Заболевание вызывают мутации в гене *SKI*.

Синдром Билса - редкое наследственное нарушение, аналогичное синдрому Марфана, вызванное дефектом гена *FBN2*. Он характеризуется суставными контрактурами, уникальной структурой скелета и «мятыми» ушами. Мутации могут возникать *De Novo*.

Синдром Вейля-Маркезани — экстремально редкое генетическое расстройство соединительных тканей, проявляющееся малым ростом, краткопальностью, ограниченной подвижностью суставов. Заболевание вызвано мутациями в генах *ADAMTS10*, *FBN1*, *LTP2* и *ADAMTS17*. Частота составляет до 9 случаев на миллион населения.

Синдром Вильямса - наследственное заболевание из-за потери 1,5-1,8 млн пар нуклеотидов на *7q11.23* хромосоме. Характеризуется уникальными чертами лица ("эльфийское лицо"), умственной отсталостью, проблемами в развитии, хорошей речью и музыкальностью, гиперкальциемией, вызванной отсутствием гена кальцитонина *CGRP*, ухудшая прогноз за счет осложнений.

Изучение генокопий дисгистогенеза соединительной ткани является важным направлением современной молекулярной генетики. Главная причина нарушений при ДСТ связана с генетическими мутациями, которые могут быть выявлены с помощью современных методик, таких как ПЦР с флуоресцентными метками. Это позволяет не только точно диагностировать состояние, но и разработать соответствующие стратегии лечения, а также предоставить консультации по генетическим рискам для семей пациентов. Каждое из заболеваний связано с определенными мутациями в генах и проявляется уникальным набором клинических признаков, что требует индивидуального подхода в диагностике и лечении.