

ID: 2018-09-4353-T-18603

Тезис

Капризова М.В.

**Болезни экспансии тринуклеотидных повторов как актуальная проблема генетики и медицины
21-го века***ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра общей биологии, фармакогнозии и ботаники**Научный руководитель: д.б.н. Дурнова Н.А.*

Болезни экспансии тринуклеотидных повторов (БЭТП) были открыты в конце 20-го века, и до настоящего времени мало изучены и трудно диагностируемы. БЭТП – особая группа наследственных заболеваний, объединенных общим молекулярным механизмом — наличием «динамических мутаций», характеризующихся увеличением определенного порогового уровня числа копий тринуклеотидных повторов в регуляторной или транскрибируемой части генов. Такой тип мутаций обнаружен пока только в генах человека и является результатом нарушения функции ДНК-полимеразы во время репликации ДНК в митозе или мейозе. Как правило, при возникновении этих мутаций сначала возникает состояние премутации – увеличенное по сравнению с нормой количество тринуклеотидных повторов, но не достаточное для развития заболевания. А затем аллель, содержащий такую «премутацию», становится нестабильным, что в ряде случаев приводит к возникновению полной мутации.

Болезни экспансии классифицируют на две группы в зависимости от локализации тринуклеотидных повторов: в кодирующей части гена (болезнь Кеннеди, хорья Гентингтона) или некодирующей (атаксия Фридрейха, синдром Мартина-Белл). Особенности наследования этих заболеваний, такие как доминантный либо полудоминантный характер, проявления геномного импринтинга и процесса антиципации, обуславливают сложности в их анализе и прогнозировании. В настоящее время применяют метод молекулярной диагностики, а также полимеразной цепной реакции в режиме реального времени для диагностики данных заболеваний.

Большинство БЭТП развиваются быстро, характеризуются тяжёлыми гетерогенными проявлениями, что определяет необходимость их дальнейшего и более глубокого изучения.

Ключевые слова: динамические мутации, антиципация, премутации