А.А. Фалеева[1, 2], Т.Н. Субботина[1, 2], Е.А. Дунаева[3], К.О. Миронов[3], М.А. Михалёв[4], Е.В. Васильев[5], А.А. Савченко[1]

АЛГОРИТМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ПАЦИЕНТОВ С ЭРИТРОЦИТОЗОМ

[1] *ФГАОУ ВО Сибирский федеральный университет, Красноярск, Россия*
[2] *ФГБУ «Федеральный Сибирский научно-клинический центр ФМБА России», Красноярск, Россия*
[3] *ФБУН «Центральный научно-исследовательский институт эпидемиологии» Роспотребнадзора, Москва, Россия*
[4] *МБУЗ «Городская Клиническая Больница № 7», Красноярск, Россия*
[5] *КГБУЗ «Краевая клиническая больница», Красноярск, Россия*

A.A. Faleeva[1, 2], T.N. Subbotina[1, 2], E.A. Dunaeva[3], K.O. Mironov[3], M.A. Mihalev[4], E.V. Vasiliev[5], A.A. Savchenko[1]

ALGORITHM OF GENETIC EXAMINATION OF PATIENTS WITH ERYTHROCYTOSIS

[1] *Siberian Federal University, Krasnoyarsk, Russia*
[2] *The Federal State-Financed Institution Federal Siberian Research Clinical Centre under the Federal Medical Biological Agency, Krasnoyarsk, Russia*
[3] *Federal Budget Institute of Science "Central Research Institute for Epidemiology", Moscow, Russia*
[4] *Municipal Budget Health Service Institution "City Clinical Hospital № 7", Krasnoyarsk, Russia*
[5] *Krasnoyarsk regional hospital, Krasnoyarsk, Russia*

miss.anastasia-box@yandex.ru

Существует алгоритм обследования пациентов с эритроцитозами разной этиологии, при котором на первом этапе ДНК пациентов исследуют на наличие мутаций в 14 и 12 экзонах гена JAK2 с целью исключения такого клонального заболевания, как хроническое миелопролиферативное заболевания (ХМПЗ). Также в последнее время в литературе встречаются данные о редких случаях выявления мутаций в гене CALR, ассоциированных с ХМПЗ. Вследствие этого ставится вопрос о необходимости проведения анализа мутаций в гене CALR пациентам с эритроцитозами, а также внесением дополнений в алгоритм генетического обследования таких пациентов. Кроме того, для пациентов отрицательных по JAK2 и CALR, у которых отсутствуют мутации, ответственные за развитие клонального заболевания, необходимо проводить исследование в генах белков кислород — чувствительного пути (EPOR, VHL, HIF2α), приводящих к различным типам семейного эритроцитоза.

Цель работы — дополнить алгоритм генетического обследования пациентов с эритроцитозом.

В исследование были включены образцы ДНК от 38 JAK2 (12 и 14 экзоны)-негативных пациентов с изолированным эритроцитозом, высокими значениями гематокрита и гемоглобина. Качественный анализ мутаций в гене CALR у пациентов с эритроцитозом проводили с использованием разработанной ранее в лаборатории молекулярно- генетических методов исследований СФУ технологии гетеродуплексного анализа с детекцией продуктов амплификации методом электрофореза в вертикальном ПААГ. Исследование на наличие мутаций в генах EPOR, VHL, HIF2α, ответственных за развитие первичного и вторичного эритроцитозов проводили с использованием секвенирования по Сенгеру.

На первом этапе работы всем пациентам был проведен анализ на наличие мутаций в гене CALR с целью исключения ХМПЗ. У 1 человека была обнаружена мутация в гене CALR, в совокупности с клиническими данными и результатами морфологического исследования костного мозга был выставлен диагноз ХМПЗ. На втором этапе работы для 37 пациентов был проведен анализ на наличие мутаций в генах EPOR, VHL, HIF2α. Мутации в гене EPOR, ответственного за развитие первичного врожденного эритроцитоза, обнаружены у 2 пациентов, мутации в гене VHL, приводящие к вторичному врожденному эритроцитозу третьего типа обнаружены у 2 человек, причем у одного из них обнаружена мутация, ассоциированная с Чувашской полицитемией. Мутации в гене HIF2α в 9 экзоне, приводящие к вторичному врожденному эритроцитозу четвертого типа обнаружены у 3 человек.

С целью дифференцировки между клональным заболеванием и случаем семейного эритроцитоза для пациентов с эритроцитозами неясной этиологии предлагаем дополнить алгоритм генетического анализа путем проведения исследований в генах белков кислород — чувствительного пути. Использование предложенного дополненного алгоритма позволило уточнить диагноз для 8 из 38 пациентов с эритроцитозами неясной этиологии. Одному из пациентов установлен диагноз ХМПЗ, 7 пациентов имеют различные типы семейных эритроцитозов.

И.А. Филонова, В.В. Лемещенко

СТРУКТУРНАЯ НЕЗАВЕРШЕННОСТЬ КОМПОНЕНТОВ МИОКАРДА У НОВОРОЖДЕННЫХ ЯГНЯТ

Крымский федеральный университет имени В.И. Вернадского, Симферополь, Россия

I.A. Filonova, V.V. Lemeshchenko

STRUCTURAL UNCOMPLETENESS OF COMPONENTS OF MYOCARDIUM IN NEONATAL LAMBS

V.I. Vernadsky Crimean Federal University, Simferopol, Russia

Inna29Filonova@rambler.ru

Современные изыскания особенностей миокарда млекопитающих указывают на его незавершенную морфологию на ранних этапах постнатального развития с сохранением определенных черт структуры предыдущих возрастных периодов. При этом превалируют данные, полученные на материале от человека и лабораторных животных [1, 2].

Цель исследований — установить соотношение миокардиоцитов и стромальных компонентов в различных участках сердца у суточных ягнят.

Исследовали сердце ягнят суточного возраста (n=7), используя комплекс микроморфологических, морфометрических и статистических методик.

В правом предсердии у суточных ягнят кардиомиоциты со слабо выраженной порперечной исчерченностью формируют пучки и имеют относительную площадь 83,13±2,41%, из них рабочих — 83,02±2,21%, проводящих — 0,11±0,05%. Относительная площадь рыхлой волокнистой соединительной ткани достигает 6,93±4,21%. Артерии и вены мышечного типа, а также кровеносные сосуды микроциркуляторного русла (9,94±6,30%) проходят в рыхлой волокнистой соединительной ткани. В левом предсердии кардиомиоциты так же, как и в правом