

ГЕНЕТИКА

# МОНОГЕНСКРИН

ИССЛЕДОВАНИЕ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ МУТАЦИЙ,  
АССОЦИИРОВАННЫХ С МУКОВИСЦИДОЗОМ,  
ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ  
И НЕЙРОСЕНСОРНОЙ НЕСИНДРОМАЛЬНОЙ  
ТУГОУХОСТЬЮ МЕТОДОМ ПЦР  
В РЕЖИМЕ РЕАЛЬНОГО ВРЕМЕНИ

## КЛИНИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Моногенные заболевания — это наследственные болезни, которые развиваются вследствие мутаций в одном гене, приводящих к изменению функции белка. Они наследуются согласно законам классической генетики Менделя и проявляются у рецессивных гомозигот.



У двух здоровых родителей, которые являются гетерозиготами, с вероятностью 25% может родиться ребенок, гомозиготный по рецессивному признаку.



В России проведение неонатального скрининга на моногенные заболевания — муковисцидоз, фенилкетонурию, галактоземию и нейросенсорную несиндромальную тугоухость — является обязательным для всех новорожденных [1–2].



В настоящее время используются биохимический и аудиологический скрининги, которые фиксируют фенотипические проявления болезни и позволяют назначить лечение, чтобы минимизировать симптомы заболевания.



Генетический скрининг — это другой подход к проблеме моногенных заболеваний. Носители рецессивных мутаций не имеют никаких проявлений болезни и остаются вне поля зрения медицины, выявить их может только генетическое тестирование. Так здоровые гетерозиготные носители, планирующие беременность, будут предупреждены о возможных рисках и будут иметь возможность воспользоваться вспомогательными репродуктивными технологиями [3].



Генетическое тестирование будущих родителей позволяет оценить риск рождения ребенка с моногенными заболеваниями и может стать основой их первичной профилактики.

### ЗДОРОВЫЕ РОДИТЕЛИ



носитель мутации



носитель мутации

### БОЛЬНОЙ РЕБЕНОК



проявление мутации



носитель мутации



носитель мутации



мутации нет

### ЗДОРОВЫЕ ДЕТИ



**Исследование МоногенСкрин** предназначено для выявления мутаций, ассоциированных с муковисцидозом, фенилкетонурией, галактоземией и нейросенсорной несиндромальной тугоухостью.

**ТАБЛ. 1. Гены, входящие в исследование МоногенСкрин, и связанные с ними заболевания**

Ген	Заболевание	Распространенность в России	Клинические проявления
<i>CTFR</i>	Муковисцидоз	1:10000	Повышенная вязкость секрета желез внешней секреции. Поражение респираторного тракта, кишечника, поджелудочной железы, желчевыводящей системы, потовых желез и мужских половых органов [4]
<i>GJB2</i>	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость	1:1000	Нарушение слуховой функции [5]
<i>GALT</i>	Галактоземия	1:20000	Пониженная активность ферментов, участвующих в превращении галактозы в глюкозу. Приводит к когнитивным расстройствам, печеночной и почечной дисфункциям [6]
<i>PAH</i>	Фенилкетонурия	1:10000	Нарушение метаболизма фенилаланина. Фенилаланин и его токсичные метаболиты накапливаются в организме, что приводит к тяжелому поражению центральной нервной системы и нарушению умственного развития [7]

## ПОКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ИССЛЕДОВАНИЯ:



планирование беременности;



неонатальный скрининг новорожденных;



подтверждение диагноза (муковисцидоза, фенилкетонурии, галактоземии и нейросенсорной несиндромальной тугоухости).

## ИССЛЕДУЕМЫЙ МАТЕРИАЛ:

1 цельная периферическая кровь;

2 сухие пятна крови.

## СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Приказ Минздравсоцразвития РФ №185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» 22.03.2006.
2. Приложение №1 к порядку проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации №514н, 10.08.2017, включая изменения от 13.06.2019.
3. Handyside A. H., Lesko J. G., Tarín J. J. Birth of a Normal Girl after in Vitro Fertilization and Preimplantation Diagnostic Testing for Cystic Fibrosis // *New England Journal of Medicine*. — 1992. — №327. — с. 905–909.
4. Turcios N. Cystic Fibrosis Lung Disease: An Overview // *Respiratory care*. — 2020. — Т. 65. — №2.
5. Wilcox S. A., Saunders K., Dahl H. H. M., High frequency hearing loss correlated with mutations in the GJB2 gene // *Human Genetics*. — 2000. — №106. — с. 399–405.
6. Яблонская М. И., Новиков П. В., Боровик Т. Э. и др. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению галактоземии // Москва, 2013.
7. Баранов А. А. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидробиоптерина. Москва, 2015.



ООО «ДНК-Технология»  
[www.dna-technology.ru](http://www.dna-technology.ru)  
[mail@dna-technology.ru](mailto:mail@dna-technology.ru)  
+7 (495) 640-17-71

8 800 200 75 15 (Звонок по России бесплатный)