

УДК 616-056.7+575+004.891.3+616.61

## РАЗРАБОТКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАНЕЛИ ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ СИНДРОМОВ С ПОРАЖЕНИЕМ ПОЧЕК

**К.А. Махмудова<sup>1,2</sup>, И.В. Угаров<sup>1,2</sup>, В.Б. Черных<sup>2,3</sup>, Н.В. Иванов<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Московский государственный медико-стоматологический университет им. А.И. Евдокимова; <sup>2</sup>ООО "эксДжен Сайбернетик"; <sup>3</sup>Медико-генетический научный центр, Москва, Россия

Моногенные синдромы с поражением почек – это гетерогенная группа заболеваний с изолированными аномалиями или нарушением функции почек или сопровождающихся поражением других органов и систем (половой, эндокринной, сердечно-сосудистой, пищеварительной, скелетно-мышечной систем, покровов, головы и шеи нарушения метаболизма, неврологических расстройств, глаз, ушей и аномалии голоса). К настоящему времени описано более 1000 моногенных заболеваний, при которых выявляются различные аномалии развития и нарушения функции почек [1]. Различные механизмы патогенетического процесса развития болезни требуют различных подходов при подборе адекватной терапии.

Нами создан прототип генетической панели, включающий 939 гена и позволяющий диагностировать 1079 нозологических форм. Из них поражение нервной системы описано при 1070 формах, аномалии скелетно-мышечной системы – 1017, аномалии головы и шеи – 946, пищеварительной системы – 943, сердечно-сосудистой – 911, патология глаз – 875, аномалии покровов – 826, нарушение метаболизма – 826, роста – 796, конечностей – 661, дефекты слуха и ушей – 651, эндокринные расстройства – 639, гематологические проявления – 423, аномалии голоса – 98 синдромах. По типам наследования синдромы распределены следующим образом: аутосомно-рецессивный – 644, аутосомно-доминантный – 398, Х-сцепленный рецессивный – 60, Х-сцепленный доминантный – 22, митохондриальный – 10 форм. Данная панель генов, позволяет проводить дифференциальную диагностику моногенных форм с поражением почек и, следовательно, повышает эффективность профилактики и лечения данной группы заболеваний. Особенно важное значение это имеет при подборе патогенетической или поддерживающей терапии для лечения различных вариантов патологии почек. После верификации данную панель можно использовать в практической деятельности.

**Ключевые слова:** аномалии почек, моногенные синдромы, дифференциальная диагностика, генетическая панель.

### Литература

1. Online Mendelian Inheritance In Man][ Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University. World Wide Web URL: <http://omim.org/>