

## **Генетическая группа ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»**

Генетическая лаборатория была создана в 2004 году. Сотрудники лаборатории проводят медико-генетическое консультирование пациентов и супружеских пар, занимаются выполнением генетических анализов по направлениям: онкология, эпилептология, наследственные и врожденные генетические заболевания, участвуют в исследованиях и внедрении новых генетических тестов в таких направлениях как детский атеросклероз и челюстно-черепно-лицевые патологии, проводят осмотр пациентов, находящихся в отделениях НПЦ. Лаборатория имеет самое современное оборудование, позволяющее исследовать точечные мутации и полиморфизмы, секвенировать фрагменты генов, проводить высокопроизводительное секвенирование, анализировать экспрессию генов, экспрессию микроРНК, а также проводить анализ кариотипа.

Целью создания лаборатории является проведение цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики больным с подозрением на наследственное заболевание и врожденными синдромами, а также членам семей больных с наследственной патологией.

В составе лаборатории работают квалифицированные специалисты в области клинической генетики, молекулярной генетики, цитогенетики и биоинформатики, имеющие большой врачебный стаж и опыт экспериментальной работы от выделения нуклеиновых кислот до высокопроизводительного секвенирования и биоинформатической обработки полученных данных

### **Специалисты**

#### **Клиническая генетика:**

Ведущий научный сотрудник, врач-генетик, к.м.н. Жилина Светлана Сергеевна

Ведущий научный сотрудник, врач-генетик, к.м.н. Мещерякова Татьяна Ивановна

#### **Цитогенетика:**

Врач-лабораторный генетик – Лукаш Елена Николаевна

#### **Молекулярно-генетическая диагностика:**

Научный сотрудник, врач-лабораторный генетик, к.м.н. Кожанова Татьяна Викторовна

Научный сотрудник, врач-лабораторный генетик – Абрамов Александр Андреевич

врач-лабораторный генетик – Маркова Станислава Игоревна

## **Задачи и функции лаборатории**

- оказание врачами-генетиками консультативной помощи детям, находящимся на лечении в отделениях ГБУЗ «НПЦ спец. мед. помощи детям ДЗМ», и их семьям;
- участие в разработке алгоритма молекулярно-генетического обследования, интерпретации результатов диагностики и лечения больных с наследственными и врожденными заболеваниями;
- проведение молекулярно-генетических анализов (ДНК-диагностика);
- проведение цитогенетической диагностики (кариотипирование) хромосомных перестроек у пациентов с множественными врожденными пороками развития, умственной отсталостью, а также у супружеских пар с репродуктивными проблемами;
- совершенствование существующих и внедрение в практическую деятельность новых технологий молекулярно-генетической диагностики

## **Доступные методы диагностики:**

- Полимеразная цепная реакция, анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма с визуализацией результатов в полиакриламидном геле
- Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени (Real-Time ПЦР)
- Прямое автоматическое секвенирование по Сенгеру
- Массовое параллельное секвенирование (NGS, next generation sequencing, секвенирование последующего поколения)
- Для кариотипирования по лимфоцитам применяют стандартную методику стимулирования клеток к делению с помощью митогенов и культивирования их в течении 72 часов.

**В генетической лаборатории проводятся исследования по следующим направлениям:**

### **1. Эпилептология**

- Молекулярно-генетическая диагностика наследственной формы эпилепсии (тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества – синдром Драве): секвенирование и анализ мутаций в гене *SCN1A*;

- Молекулярно-генетическая диагностика синдрома транспортера глюкозы I типа – секвенирование и анализ мутаций в гене *SLC2A1*

**2. Молекулярно-генетическая диагностика врожденного центрального гиповентиляционного синдрома** – анализ экспансии тринуклеотидных повторов в гене *PNOX2B*

**3. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний с применением технологии массового параллельного секвенирования (next generation sequencing - NGS) - полноэкзомное секвенирование;**

**4. Молекулярно-генетическая диагностика при краниофациальных аномалиях** - секвенирование и анализ мутаций в генах *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*

**5. Онкология:**

- исследование мутаций в генах *p53*, *APC*, *Kras*, *Braf*, *H-ras*, *EGFR*, *PDGFR* и др.;

- использование высокочувствительных методов генетического анализа, позволяющего изучать возможность неинвазивного мониторинга рецидивов и приобретенной лекарственной устойчивости опухолей мозга с помощью проведения контрольных анализов ДНК пациентов;

- проведение генетического скрининга на наследственную предрасположенность к злокачественным опухолям, оптимизированного для российской популяции (анализ «горячих точек» в генах *p53* и *APC*).

- Исследование экспрессии микроРНК у больных с онкологическими заболеваниями

**6. Цитогенетика**

- проведение цитогенетической диагностики хромосомных перестроек (кариотипирование) у пациентов с множественными врожденными пороками развития, умственной отсталостью, а также у супружеских пар с репродуктивными проблемами

**7. Научно-исследовательское направление генетической службы**

Основная научная тематика деятельности отдела генетических исследований: выявление и изучение взаимосвязей между клинической картиной заболевания и генетическими особенностями организма;

- совместно с группой сосудистой патологии, детского атеросклероза и нейросоматики по изучению развития раннего атеросклероза у детей проводится анализ экспрессии микроРНК и цитохимический анализ крови (определение митохондриальных ферментов).

- изучение структуры наследственной и врожденной патологии ГБУЗ «НПЦ спец. мед. помощи детям ДЗМ»

**Используемая медицинская техника**

**Молекулярно-генетические исследования**

1. Анализатор Applied Biosystem ABI Prism 3130 xl (США)
2. Анализатор Applied Biosy ABI Prism 3500 xl (США)
3. Анализатор, автоматический модульный Freedom evo TECAN (Австрия)
4. Система для проведения цепной реакции, с детекцией в режиме реального времени Applied Biosystems (США)

5. Система для электрофореза ДНК/РНК на основе микрочипа MCE-202 Shimadzu (Япония)
6. Амплификаторы GeneAmp PCR System 9700 Applied Biosystems (США)
7. Устройство перемешивающее OS-20 Biosan (Латвия)
8. Центрифуга Eppendorf 5804R (Германия)
9. Вортекс Microspin FV 2400
10. Термостат «Гном», ДНК-технология

#### **Цитогенетические исследования**

1. Микроскоп Axiovert 40 CFL Zeiss (Германия)
2. Инкубатор CO<sub>2</sub>, CB 150 Binder (Германия)
3. Шкаф сушильный, инкубатор, BD-115

#### **Другое**

1. Морозильник MDF-U4086S Sanyo (Япония)
2. Оборудование для исследования биологических объектов Bio-Rad (США)
3. Дозаторы Biohit (Финляндия)
4. pH - метр Ф 360 Beckman (США)
5. Бидистиллятор УПВА-5 Ливам (Россия)
6. Станция для выделения ДНК/РНК MagNa Pure LC 2.0
7. Ламинарный шкаф Biosan
8. Шкаф ламинарно-поточковый, Kojair