

СПЕКТР МУТАЦИЙ У ДЕТЕЙ ГОМЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ, БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ

Зарянкина А.И., Дрик М.А., Баранова Е.П.

УО «Гомельский государственный медицинский университет», Гомель,
Республика Беларусь

Актуальность. Муковисцидоз — наследственное полисистемное заболевание, в основе которого лежит мутация гена трансмембранного регулятора муковисцидоза, характеризующееся нарушением функции экзокринных желез и клиническим полиморфизмом.

Цель исследования. Изучить спектр мутаций у детей Гомельской области, больных муковисцидозом.

Пациенты и методы. Проведен ретроспективный анализ результатов ДНК-исследования мутации гена трансмембранного регулятора (*CFTR*) 25 пациентов с муковисцидозом в УО «Гомельский государственный медицинский университет» с консультацией «Брак и семья».

Результаты. В анализируемую группу вошли 24 ребенка, один из которых погиб в возрасте 13 сут, (посмертный диагноз: муковисцидоз, мекониальный илеус), 1 молодой человек 27 лет с заболеванием, связанным с геном *CFTR*, — изолированной обструктивной азооспермией (диагностика по поводу бесплодия). При изучении мутаций обследуемых пациентов методом ДНК-анализа гомозиготное носительство мутаций было выявлено у 16 (64%) человек, гетерозиготное — у 5 (20%) и компаунд-гетерозиготное — у 4 (16%).

Среди видов мутаций у всех пациентов встречалась dF508 гена *CFTR*. Среди редких мутаций в гене *CFTR* встречались: G542X — у 2 (9%) пациентов, IVS8-5T — у 1 (4%), 2184insA — у 2 (9%), N1303K — у 3 (13%) пациентов. Гомозиготное носительство наблюдалось у пациентов только с мутацией dF508 (16 человек (64%).

Определение мутаций у родителей детей, больных муковисцидозом, выявило носительство в гене *CFTR* у обоих родителей в 96% случаев.

Заключение. У всех пациентов Гомельской области с муковисцидозом выявлена мутация dF508 гена *CFTR*. Наиболее редкой оказалась мутация IVS8-5T в гене *CFTR*. Гомозиготное носительство мутаций встречалось наиболее часто — 64% случаев. У одного из родителей ребенка, больного муковисцидозом, не было выявлено носительства мутаций в гене *CFTR*, что говорит об ограниченной возможности диагностики данного заболевания в Республике Беларусь.