

2. colony-forming capacity — колониеобразующее свойство;
- BPD обозначают четыре совершенно разных понятия:
1. bipolar disorder — маниакально-депрессивный психоз;
 2. biparietal diameter — бипариентальный размер головки плода;
 3. bronchopulmonary dysplasia — бронхолегочная дисплазия;
 4. borderline personality disorder — пограничное расстройство личности.

Выводы

Таким образом, на основе проанализированных данных, можно сделать вывод о том, что достаточно большое количество английских аббревиатур используется русскими врачами в повседневной практике, так как они являются емкими и краткими, передающими максимальный объем информации минимальными средствами для данной сферы деятельности людей.

Вместе с тем очень важно помнить о том, что при переводе английских медицинских сокращений, следует, прежде всего, ориентироваться на ту отрасль медицины, в контексте которой употребляется данное сокращение. Это особенно актуально для омонимичных сокращений. Невозможно при переводе английских медицинских аббревиатур обойтись без терминологических словарей, справочной литературы.

ЛИТЕРАТУРА

1. Ахманова, О. С. Словарь лингвистических терминов / О. С. Ахманова. — 2-е изд. — М.: Советская энциклопедия, 1969. — С. 27
2. Авраменко, А. А. Англо-русский словарь современных медицинских аббревиатур / А. А. Авраменко, С. С. Барба-шёва. — Самара: Криптен-Волга, 2011. — 112 с.

УДК 575.174.2:616-006.6

ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНА, МУТАЦИЯ КОТОРОГО ПРИВОДИТ К АХОНДРОПЛАЗИИ

Мироненко Е. С.

Научный руководитель: д.м.н., профессор А. И. Грицук

Учреждения образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Ахондроплазия — генетическое заболевание, при котором наблюдается укорочение конечностей в сочетании с нормальной длиной туловища. Характерными особенностями являются низкий рост (130 и менее см), изогнутый вперед позвоночник, седловидный нос и относительно большая голова с выступающими лобными буграми. Ахондроплазия возникает у одного из 10 тыс. новорожденных, женщины страдают чаще мужчин. Способов полностью излечить ахондроплазию, восстановив рост и пропорции тела, в настоящее время не существует. Лечение направлено на минимизацию негативных последствий болезни.

В основе ахондроплазии лежит нарушение развития костей вследствие генетически обусловленной дистрофии эпифизарных хрящей. Из-за хаотичного расположения клеток ростковой зоны происходит нарушение нормального процесса окостенения. В результате рост костей замедляется. При этом поражаются только кости, растущие по энхондральному типу: трубчатые кости, кости основания черепа и т. д. Кости свода черепа, растущие из соединительной ткани, достигают положенного размера, что приводит к несоответствию пропорций между головой и телом, а также становится причиной характерного изменения формы черепа [1].

Цель

Анализ литературных источников с целью выявления гена, мутации в котором приводят к ахондроплазии.

Материал и методы исследования

Материалом для исследования явились статьи, публикации и учебные пособия, содержащие информацию о заболевании ахондроплазией за период 2013–2018 гг.

Результаты исследования и их обсуждение

Важным методом при обследовании больного с клинико-генетической точки зрения является антропометрия. Нарушения роста скелета (замедление или ускорение, избыточность или недоразвитие в целом), диспропорциональность отдельных частей скелета создают специфические антропометрические и визуальные характеристики наследственных болезней. Укороченные конечности по сравнению с длиной туловища, запавшая переносица указывают на ахондроплазию. Искривление нижних конечностей — результат не только рахита, как полагали ранее. Оно может быть следствием нарушенного обмена в костях при 25 различных наследственных болезнях.

Важное место в диагностике наследственных синдромов или болезней занимает анализ строения лицевой области. Так, запавшая переносица свидетельствует о мукополисахаридоза или ахондроплазии [1].

Рецепторы фактора роста фибробластов представляют собой, как следует из их названия, рецепторы, которые связываются с членами семейства протеинов фактора роста фибробластов. Некоторые из этих рецепторов участвуют в патологических состояниях. Так точечная мутация в FGFR3 может привести к ахондроплазии.

По результатам анализа литературы было выявлено, что ахондроплазия наиболее частая причина карликовости, — аутомно-доминантное заболевание, вызываемое специфическими мутациями в гене FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3), он картирован на хромосоме 4p16.3, имеет длину 16,5 т.п.н. и состоит из 19 экзонов. Две мутации, 1138G > A (> 98 %) и 1138G > C (1–2 %), встречаются более чем в 99 % случаев ахондроплазии, обе приводят к замене Gly380Arg [2].

Патогенез ахондроплазии FGFR3 — трансмембранный рецептор тирозинкиназы, связывающийся с FGF. Связь FGF с внеклеточной областью FGFR3 активизирует внутриклеточный домен рецептора и запускает сигнальную последовательность. В эндохондральных костях активация FGFR3 тормозит пролиферацию хондроцитов в ростовой пластинке, таким образом помогая координировать рост и дифференцировку хондроцитов с ростом и дифференцировкой клеток-предшественниц кости. Связанные с ахондроплазией мутации FGFR3 — мутации усиления функции, вызывающие лиганд-независимую активацию белка FGFR3. Такая постоянная активизация белка FGFR3 неправильно тормозит пролиферацию хондроцитов в ростовой пластинке и приводит к укорочению длинных трубчатых костей, а также аномальному формированию других костей. Гуанин в позиции 1138 в гене FGFR3 — один из наиболее мутирующих нуклеотидов, идентифицированных во всех генах человека. Мутация этого нуклеотида встречается почти в 100 % случаев ахондроплазии; при этом более 80 % пациентов имеют новую мутацию. Новые мутации гуанина в 1138 положении гена FGFR3 происходят исключительно в отцовских половых клетках, и их частота увеличивается с возрастом отца (> 35 лет). Мутация Gly380Arg практически всегда возникает в хромосоме отца.

Выводы

В настоящее время удовлетворительное лечение неизвестно, однако найдена причина заболевания — мутация в гене FGFR3 (рецептора ростового гормона). В связи с этой этиологией, человеческий гормон роста мало помогает больным ахондроплазией, при том, что помогает при некоторых других заболеваниях, которые без лечения приводят к аномально малому росту.

Наиболее реальным методом увеличения роста при ахондроплазии является хирургическое удлинение костей, которое позволяет увеличить рост больного приблизительно на 24–28 см [1].

Для проведения поиска мутаций в гене FGFR3 необходимо предоставить свежую кровь, взятую в пробирку с консервантом ЭДТА.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и перераб. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 592 с.
2. Ткачук, В. А. Клиническая биохимия: учебное пособие / В. А. Ткачук; под ред. В. А. Ткачука. — 3-е изд. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008.