

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра генетики**

КАЗАКОВА
Мария Валерьевна

**ПОИСК МУТАЦИЙ В ГЕНЕ LMNA У ПАЦИЕНТОВ,
СТРАДАЮЩИХ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИЕЙ**

Аннотация
к дипломной работе

Научный руководитель:
ведущий научный
сотрудник ГНУ «Институт
генетики и цитологии НАН
Беларуси», к. б. н., доцент
Н.Г. Даниленко

Минск, 2015

РЕФЕРАТ

Объем диплома – 43 страницы, насчитывает 18 рисунков, 2 таблицы, 40 источников литературы.

Ключевые слова: LMNA, ДКМП, ламинопатии, SSCP-анализ

Объектом исследований, описанных в данной дипломной работе являются пациенты с идиопатической формой ДКМП с фенотипическими маркерами ламиновых аномалий: нарушениями сердечного ритма и проводимости, общим количеством – 120 человек.

Цель работы - исследовать группу больных с дилатационной кардиомиопатией на носительство мутаций в гене ламинов А/С (LMNA).

В ходе проведения исследований использовались такие методы как: выделение ДНК, полимеразная цепная реакция, электрофорез, single-strand conformation polymorphism analysis (SSCP-анализ), подготовка образцов к секвенированию и др. Было проверено 5 экзонов (1, 5, 3, 8 и 10) гена LMNA, в результате был детектирован один полиморфизм в экзоне 10. Также было проведено генотипирование сестры и матери пациента, имеющего мутацию в экзоне 9 гена LMNA, которое показало, что обе они – носители нормального генотипа С/С. Данные исследования являются новыми и уникальными для нашей страны, поскольку ранее нигде не проводились.

РЭФЕРАТ

ПОШУК МУТАЦЫЙ Ё ГЕНЕ LMNA У ПАЦЫЕНТАЎ, ЯКІЯ ПАКУТУЮЦЬ ДЫЛАТАЦЫЙНАЯ КАРДЫЯМІЯПАТЫЯ

Аб'ём дыплама - 43 старонкі, налічвае 18 малюнкаў , 2 табліцы, 40 крыніц літаратуры.

Ключавыя словы: LMNA, ДКМП, ламінапатыі, SSCP-аналіз

Аб'ектам даследаванняў, апісаных у дадзенай дыпломнай працы з'яўляюцца пацыенты з ідыяпатычнай формай ДКМП з фенатыпічнымі маркерамі ламінавых анамалій такіх, як парушэнні сардэчнага рытму і праводнасці, агульнай колькасцю - 120 чалавек.

Мэта працы - даследаваць групу хворых з дылатацыйнай кардыяміяпатыяй на наяўнасць мутацый ё гене ламінаў А/С (LMNA).

У ходзе правядзення даследаванняў выкарыстоўваліся такія метады як: вылучэнне ДНК, палімеразная ланцуговая рэакцыя, электрофарэз, single-strand conformation polymorphism analysis (SSCP-аналіз), падрыхтоўка генетычнага матэрыялу да секваніравання і інш. Было правярана 5 экзонаў (1, 5, 3, 8 і 10) гена LMNA, у выніку быў дэтэктаваны адзін палімарфізм ё экзоне 10. Таксама было праведзена генатыпаванне сястры і маці пацыента, які мае мутацыю ё экзоне 9 гена LMNA, якое паказала, што абедзве яны - носьбіты нармальнага генатыпу С/С. Праведзеныя даследаванні з'яўляюцца новымі для нашай краіны, паколькі раней нідзе не праводзіліся.

ABSTRACT

SEARCH MUTATIONS IN LMNA IN PATIENTS SUFFERING FROM DILATED CARDIOMYOPATHY

The volume of represented diploma is 43 pages, 18 figures, 2 tables, 40 sources of literature.

Keywords: LMNA, DCM, laminopathies, SSCP-analysis

The object of the studies - patients with idiopathic dilated cardiomyopathy form with phenotypic markers lamin anomalies: cardiac arrhythmia and conductivity, total number - 120 people.

The purpose of work - to investigate a group of patients with dilated cardiomyopathy which carrier mutations in lamins A / C (LMNA).

In the course of the studies were used such methods as DNA extraction, polymerase chain reaction (PCR), electrophoresis, single-strand conformation polymorphism analysis (SSCP-analysis), preparation of samples for sequencing, and others. Five exons (1, 5, 3, 8 and 10) of LMNA gene were checked, but only in exon 10 was detected a polymorphism. Also was conducted a genotyping of DNA, belonging to sister and mother of the patient, that has a mutation in exon 9 of the gene LMNA. The experiment showed that both of them support normal genotype C / C. These studies are new and unique to our country, as it have never been carried out.