

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра молекулярной биологии

Аннотация к дипломной работе

ГАБРУСЬ
ТИМОФЕЙ МИХАЙЛОВИЧ

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНЕЙ
ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА НА ПРИМЕРЕ СИНДРОМА БЕКВИТА-
ВИДЕМАННА, СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ, СИНДРОМА
АНГЕЛЬМАНА И СИНДРОМА РАССЕЛА-СИЛЬВЕРА

Научный руководитель:
магистр биологических наук,
Т.В. Демидович

Минск, 2024

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 58 с., 39 рис., 4 табл., 43 источника.

Ключевые слова: геномный импринтинг, синдром Беквита-Видеманна, синдром Рассела-Сильвера, синдром Прадера-Вилли, Синдром Ангельмана, однородительская дисомия, мультиплексное лигирование, 15q11–13, *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, *SNORD116*, *SNRPN*, центры импринтинга.

Объекты исследования: биологический материал пациентов с клинически диагностированными нарушениями импринтинга, хромосомного региона 11p15.5, 15q11–13 и их гены: *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, локус *SNORD116*.

Цель: молекулярно-генетическая диагностика болезней геномного импринтинга.

Методы исследования: молекулярно-генетические (выделение лейкоцитов, выделение ДНК, полимеразная цепная реакция, амплификация зонда, зависящая от мультиплексного лигирования, рестрикционный анализ, анализ однородительской дисомии, электрофорез), методы биоинформатики.

В результате исследовательской работы были подробно изучены и определены молекулярные причины, приводящие к развитию синдромов Беквита-Видемана, Рассела-Сильвера, Прадера-Вилли, Ангельмана. Разработаны алгоритмы проведения цитогенетического и молекулярно-генетического обследования пациентов с данными синдромами. Установлено, что полученные в ходе исследовательской работы данные среди белорусских пациентов, не отличаются от общей мировой выборки, представленной в статьях, однако они нуждаются в более широкой выборке.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа 58 старонак, 39 малюнкаў, 4 табліцы, 43 крыніцы.

Ключавыя словы: геномны імпрынцінг, сіндром Беквіта-Відэмана, сіндром Расэла-Сільвера, сіндром Прадэра-Вілі, Сіндром Ангельмана, аднабацькоўская дысамія, мультыплекснае лігіраванне, 15q11-13, *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, *SNRPN*, *SNORD116*.

Аб'екты даследавання: біялагічны матэрыял пацыентаў з клінічна дыягнаставанымі парушэннямі імпрынцінга, хромасомнага рэгіёны 11p15.5, 15q11-13 і іх гены: *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, локус *SNORD116*.

Мэта даследавання: малекулярна-генетычная дыягностыка хвароб геномнага імпрынцінгу.

Метады даследавання: малекулярна-генетычныя (вылучэнне лейкацытаў, вылучэнне ДНК, палімеразная ланцуговая рэакцыя, ампліфікацыя зонда, якая залежыць ад мультыплекснага лігіравання, рэстрыкцыйны аналіз, аналіз аднабацькоўскай дысаміі, электрофарэз), метады біяінфарматыкі.

У выніку даследчай працы былі падрабязна вывучаны і вызначаны малекулярныя прычыны, якія прыводзяць да развіцця сіндромаў Беквіта-Відэмана, Расэла-Сільвера, Прадэра-Вілі, Ангельмана. Распрацаваны алгарытмы правядзення цытагенетычнага і малекулярна-генетычнага абследавання пацыентаў з дадзенымі сіндромамі. Устаноўлена, што атрыманыя ў ходзе даследчай работы даныя сярод беларускіх пацыентаў, не адрозніваюцца ад агульнай сусветнай выбаркі, прадстаўленай у артыкулах, аднак яны маюць патрэбу ў больш шырокай выбарцы.

ABSTRACT

Diploma project 58 p., 39 fig., 4 tables, 43 sources.

Key words: genomic imprinting, Beckwith-Wiedemann syndrome, Russell-Silver syndrome, Prader-Willi syndrome, Angelman syndrome, uniparental disomy, multiplex ligation, 15q11–13, *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, *SNORD116*, *SNRPN*, imprinting centers.

The objects of research: biological material from patients with clinically diagnosed imprinting disorders, chromosomal regions 11p15.5, 15q11–13 and their genes: *KCNQOT1*, *CDKN1C*, *UBE3A*, *SNORD116* locus.

The aim of the research: molecular genetic diagnosis of genomic imprinting diseases.

The research methods: molecular genetics (leukocyte isolation, DNA isolation, polymerase chain reaction, multiplex ligation-dependent probe amplification, restriction analysis, uniparental disomy analysis, electrophoresis), bioinformatics methods.

As a result of research work, the molecular causes leading to the development of Beckwith-Wiedemann, Russell-Silver, Prader-Willi, and Angelman syndromes were studied in detail and identified. Algorithms for conducting cytogenetic and molecular genetic examinations of patients with these syndromes have been developed. It was found that the data obtained during the research work among Belarusian patients do not differ from the general world sample presented in the articles, but they require a wider sample.