

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

САРВАС
ПОЛИНА АЛЕКСАНДРОВНА

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЕ ПРИЗНАКИ
КОМБИНИРОВАННЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ,
АССОЦИИРОВАННЫХ С ДЕФЕКТАМИ РЕПАРАЦИИ ДНК

Аннотация к дипломной работе

Научный руководитель:
кандидат биологических наук,
доцент, зам. директора по научной
работе ГУ “РНПЦ детской
онкологии, гематологии и
иммунологии”
М.В. Белевцев

Минск, 2024

РЕФЕРАТ

Дипломная работа содержит 51 страницу, 30 рисунков, 34 использованных источника литературы.

Ключевые слова: СИНДРОМ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ, СИНДРОМ НИЙМЕГЕНА, СИНДРОМ ЛУИ-БАРА, СИНДРОМ БЛУМА, ДЕФЕКТЫ РЕПАРАЦИИ, МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ, ИММУНОЛОГИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ, МУТАЦИЯ.

Объект исследования: пациенты ГУ «РНПЦ Детской онкологии, гематологии и иммунологии».

Цель дипломной работы: определить иммунологический и молекулярно-генетический профиль синдрома Ниймеген, синдрома Луи-Бар и синдрома Блума у пациентов детского возраста на территории Республики Беларусь.

В работе были использованы следующие **методы**: анализ результатов иммунофенотипирования лимфоцитов, первичная обработка биологического материала с последующим выделением ДНК фенол-хлороформным способом, определение концентрации и степени очистки ДНК методом спектрофотометрии, амплификация фрагментов ДНК методом полимеразной цепной реакции (ПЦР), электрофорез продуктов ПЦР в агарозном геле, SSCP, секвенирование методом Сэнгера, статистическая обработка с помощью специализированных программ и интернет-источников.

При написании работы была использована комплексная методика с применением ряда общенаучных методов (наблюдение, интерпретация, анализ и синтез).

Основные результаты дипломной работы:

- проанализированы и изучены иммунологические фенотипы лимфоцитов периферической крови у пациентов с синдромом Ниймегена, синдромом Луи-Бар и синдромом Блума;
- рассмотрены молекулярно-генетические нарушения у пациентов с синдромом Ниймеген, синдромом Луи-Бар и синдромом Блума;
- проанализированы эффективность и возможности применённых методик;
- сформулированы выводы.

Дипломная работа состоит из трёх глав, введения, заключения и списка использованных источников.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа змяшчае 51 старонку, 30 малюнкаў, 34 выкарыстаныя крыніцы літаратуры.

Ключавыя словы: СІНДРОМ ХРАМАСОМНАЙ НЕСТАБІЛЬНАСЦІ, СІНДРОМ НАЙМЕГЕНА, СІНДРОМ ЛУІ-БАР, СІНДРОМ БЛУМА, ДЭФЕКТЫ РЭПАРАЦЫІ, МАЛЕКУЛЯРНА-ГЕНЕТЫЧНЫЯ ПАРУШЭННІ, ІМЭНІЧНАФІЯЦЫЯ, ІМЕНЦЫЯГІЯФІЯЦЫЯ, ІМЭНГІЯЦЫЯ, ІМЭНГІЯЦЫЯ.

Аб'ект даследавання: пацыенты ДУ "РНПЦ Дзіцячай анкалогіі, гематалогіі і імуналогіі".

Мэта дыпломнай работы: вызначыць імуналагічны і малекулярна-генетычны профіль сіндрому Ніймегена, сіндрому Луі-Бар і сіндрому Блюма ў пацыентаў дзіцячага ўзросту на тэрыторыі Рэспублікі Беларусь.

У працы былі выкарыстаны наступныя **метады**: аналіз вынікаў иммунофенотипирования лімфацытаў, першасная апрацоўка біялагічнага матэрыялу з наступным вылучэннем ДНК фенол-хлараформным спосабам, вызначэнне канцэнтрацыі і ступені ачысткі ДНК метадам спектрафатометрыі, ампліфікацыя фрагментаў ДНК метадам палімеразнай ланцужной рэакцыі (ПЦР), электрофаз гелі, SSCP, секвеніраванне метадам Сэнгера, статыстычная апрацоўка з дапамогай спецыялізаваных праграм і інтэрнэт-крыніц.

Пры напісанні працы была скарыстана комплексная методыка з ужываннем шэрагу агульнанавуковых метадаў (назіранне, інтэрпрэтацыя, аналіз і сінтэз).

Асноўныя вынікі дыпломнай працы:

- Прааналізаваны і вывучаны імуналагічныя фенатыпу лімфацытаў перыферычнай крыві ў пацыентаў з сіндромам Ніймегена, сіндромам Луі-Бар і сіндромам Блюма;
- разгледжаны малекулярна-генетычныя парушэнні ў пацыентаў з сіндромам Ніймегена, сіндромам Луі-Бар і сіндромам Блюма;
- прааналізаваны эфектыўнасць і магчымасці прымененых методак;
- сфармуляваны высновы.

Дыпломная праца складаецца з трох раздзелаў, увядзення, заключэння і спісу выкарыстаных крыніц.

ABSTRACT

The thesis contains 51 pages, 30 figures, 34 used sources of literature.

Key words: CHROMOSOMAL INSTABILITY SYNDROME, NIIMEGEN SYNDROME, LOUIS-BAR SYNDROME, BLOOM SYNDROME, DEFECTS OF REPAIR, MOLECULAR GENETIC DISORDERS, IMMUNOLOGICAL PROFILE, MUTATION.

Object of the study: patients of the State Institution “RNPC of Pediatric Oncology, Hematology and Immunology”.

The aim of the research: to determine the immunologic and molecular genetic profile of Niimegen syndrome, Louis-Bar syndrome and Bloom syndrome in pediatric patients in the territory of the Republic of Belarus.

The following **methods** were used in the work: analysis of the results of immunophenotyping of lymphocytes, primary processing of biological material followed by DNA extraction by phenol-chloroform method, determination of concentration and degree of DNA purification by spectrophotometry, amplification of DNA fragments by polymerase chain reaction (PCR), electrophoresis of PCR products in agarose gel, SSCP, Sanger sequencing, statistical processing using specialized programs and Internet sources.

When writing the work was used a complex methodology with the application of a number of general scientific methods (observation, interpretation, analysis and synthesis).

The main results of the thesis:

- immunological phenotypes of peripheral blood lymphocytes in patients with Niimegen syndrome, Louis-Bar syndrome and Bloom syndrome were analyzed and studied;
- molecular-genetic disorders in patients with Nijmegen syndrome, Louis-Bar syndrome and Bloom syndrome were considered;
- efficiency and possibilities of the applied methods were analyzed;
- conclusions were formulated

The thesis consists of three chapters, introduction, conclusion and list of used sources.