



СЕЧЕНОВСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ

федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования Первый Московский государственный
медицинский университет имени И.М. Сеченова
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет)

ГЕНЕТИКА В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКИХ НАУК

ЮБИЛЕЙНАЯ V МЕЖВУЗОВСКАЯ (I ВСЕРОССИЙСКАЯ)
МЕЖДИСЦИПЛИНАРНАЯ СТУДЕНЧЕСКАЯ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

8–9 ДЕКАБРЯ 2022 ГОДА

МАТЕРИАЛЫ КОНФЕРЕНЦИИ

Издательство Сеченовского Университета

Москва
2023

УДК 575:616(043.2)
ББК 52.5я73
Г34

Редакционный совет:

Павлова Галина Валериевна — д-р биол. наук, профессор, академик РАН, заведующий кафедрой медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

Савельева Екатерина Леонидовна — канд. биол. наук, доцент кафедры медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

Литвинова Мария Михайловна — врач-генетик, канд. мед. наук, доцент кафедры медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

Тулузановская Инна Геннадьевна — врач-генетик, ассистент кафедры медицинской генетики лечебного факультета ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

Рецензент — *Павлова Г.В.*, д-р биол. наук, профессор, академик РАН, заведующий кафедрой медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова (Сеченовский Университет)

В оформлении обложки использован рисунок В.В. Корниловой
(ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России)

Г34 **Генетика в системе медицинских наук: Юбилейная V Межвузовская (I Всероссийская) междисциплинарная студенческая научно-практическая конференция с международным участием (8–9 декабря 2022 года)** : материалы конференции / отв. ред. Г.В. Павлова, И.Г. Тулузановская ; ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), кафедра медицинской генетики ИКМ имени Н.В. Склифосовского. — М. : Издательство Сеченовского Университета, 2023. — 202 с. : ил.
ISBN 978-5-89152-107-0

Сборник содержит тезисы студентов из Москвы, Белгорода, Волгограда, Дагестана, Иркутска, Кирова, Обнинска, Омска, Саранска, Саратова, Симферополя, Смоленска, Нижнего Новгорода, Томска, Тюмени, Уфы и др., а также содружественных республик (Азербайджана, Белоруссии, Казахстана и Узбекистана); представителей ведущих вузов и научных центров.

Представленные в сборнике студенческие научные работы посвящены изучению молекулярных и генетических основ патогенеза наследственных и мультифакториальных заболеваний, современным диагностическим технологиям и их применению в диагностике наследственных и врожденных заболеваний, этическим проблемам медицинской генетики и особенностям междисциплинарного подхода. Отдельно стоит отметить рубрику «Первые шаги в науку», в которой представлены работы учащихся среднеобразовательных учреждений.

Сборник материалов предназначен для широкого круга специалистов: генетиков, терапевтов, педиатров, неврологов, акушеров-гинекологов, онкологов, эндокринологов, клинических фармакологов, а также врачей других клинических специальностей, биологов, преподавателей, студентов университетов и медицинских вузов.

УДК 575:616(043.2)
ББК 52.5я73

Ни одна часть этого издания не может быть занесена в память компьютера либо воспроизведена любым иным способом без предварительного письменного разрешения авторов. Опубликованные научные работы отражают научную позицию авторов, которая не всегда совпадает с мнением редакционного совета.

ISBN 978-5-89152-107-0

© ФГАОУ ВО Первый МГМУ имени И.М. Сеченова
Минздрава России (Сеченовский Университет), 2023
© Издательство Сеченовского Университета, 2023

Невозможно не согласиться с высказыванием одного из ведущих специалистов в области генетики, основателем кафедры медицинской генетики Первого МГМУ имени И.М. Сеченова, Николая Павловича Бочкова: «Ни одна клиническая специальность сегодня уже немыслима без знаний и определенных навыков в медицинской и клинической генетике». Конечно, с каждым годом генетика все быстрее и увереннее становится организующим звеном в медицинской практике, закладывает основы во все направления – персонализированную медицину, онкологию, фармацию и др. Разнообразие направлений представленных результатов в рамках Конференции, только подтверждает это.



Хочется отметить, что этот год знаменателен не только для организаторов, но и для всех участников, слушателей и гостей Конференции – проекту под названием «Генетика в системе медицинских наук» исполнилось пять лет. Это было бы невозможно без вас, вашей преданности, поддержки и неугасающего интереса. Надеемся, что еще не раз сможем вдохновить Вас на новые свершения и продуктивную работу.

Проректор по научно-исследовательской работе

Д.В. Бутнару

СОДЕРЖАНИЕ

<i>Алиева Б.Б., Эмиргамзаев Ш.С., Багандов Б.Р.</i> Гены фолатного цикла и ишемический инсульт у женщин в Республике Дагестан	9
<i>Алиева Гюльчин Али, Агаев Ага-Рза</i> Молекулярная основа гемоглобинопатий в Азербайджане	12
<i>Алиев Р.Р., Раджабов Х.М., Погосян А.С.</i> Клинический случай сочетанной хромосомной аномалии и генетической патологии	14
<i>Анискин Д.А., Якушов С.И., Цибульников С.В.</i> Выявление цитоплазматических маркеров, ведущих к резистентности клеток саркомы Юинга к доксирубицину	17
<i>Анцупова М.А., Киселева А.Э., Немцова М.В., Быков И.И., Решетов И.В.</i> Роль таргетной терапии в лечении диффузного рака желудка	20
<i>Артемова В.Д., Никитич А.А., Шульгин Б.В., Праведникова А.Э., Шидловский Ю.В.</i> Анализ связи однонуклеотидных полиморфизмов генов семейства <i>UCP</i> с кардиометаболическими заболеваниями с применением алгоритмов машинного обучения	23
<i>Асирян Е.В., Барилко Т.А., Кузнецова Н.А.</i> Клинические особенности лейкодиistroфии в детском возрасте (клинический случай)	26
<i>Ашумова Э.Б., Тулузановская И.Г.</i> Влияние вирусной инфекции COVID-19 на характер и течение муковисцидоза	28
<i>Ашумова Э.Б., Эфендиева С.Н., Тулузановская И.Г.</i> Значение своевременной диагностики на примере клинического наблюдения пациента с муковисцидозом	31
<i>Баймухаметова К.А., Насибуллин Т.Р., Тимашева Я.Р.</i> Поиск полигенных предикторов эссенциальной гипертензии на основании анализа генов ренин-ангиотензиновой системы	33
<i>Безлепкин А.С.</i> Роль гена <i>CD73</i> в механизмах развития ВИЧ-инфекции	37
<i>Безменова М.Д., Спиваковский Ю.М.</i> Уникальный случай семейного синдрома Блау	38
<i>Болотина Е.В.</i> Применение метода ДНК-комет для оценки действия растительных биологически активных соединений	41

<i>Воронцова Е.О.</i>	
Подход к изучению вариаций числа копий участков ДНК прицентромерного эухроматина хромосомы 15	43
<i>Гаджимурадова А.А., Балашова М.С., Кихасурова П.М.</i>	
Генная терапия в лечении синдрома Лебера	45
<i>Галеев В.Р., Загородников Д.А.</i>	
Генетические факторы агрессивного пародонтита.....	48
<i>Гелетканич А.Д., Каширских Д.А., Маркосян Г.Т., Безсонов Е.Е.</i>	
Новые подходы для исследования механизмов атерогенеза: влияние антиоксидантов на мутационную нагрузку атеросклероз-ассоциированных мутаций митохондриальной ДНК и новая модель десилирования липопротеидов	50
<i>Гирфанова А.Р., Темиргазина Ж.К., Салимбаева Д.Н.</i>	
Клинический полиморфизм: случай синдрома Пьера Робена лёгкой степени тяжести у новорождённого	53
<i>Григорьев Я.А., Нуралиева С.З., Козлов Е.Н., Шидловский Ю.В.</i>	
Участие 3'-нетранслируемой области гена <i>ORB2</i> в формировании долговременной памяти у <i>Drosophila Melanogaster</i>	55
<i>Грипп М.Р., Исаакян Ю.А.</i>	
Клинический случай болезни Фабри	57
<i>Гудкова А.П., Литвинова М.М.</i>	
Влияние вспомогательных репродуктивных технологий на возникновение врожденной патологии	59
<i>Дегирменджи Э.Т.</i>	
Новые методы генной терапии для лечения последствий инфаркта миокарда.....	62
<i>Дима С.Н., Дима М.-Т., Дима М.</i>	
Искусственный интеллект в генетической диагностике	64
<i>Долбня А.Д., Шаврак В.Е., Бабушкина Н.П., Николаева А.М., Рябов В.В.</i>	
Анализ полиморфизма гена <i>SELE</i> при инфаркте миокарда с подъёмом сегмента ST	66
<i>Ерцкина П.О., Сугрובה Н.И.</i>	
Диагностика нейрофиброматоза 1 типа у ребенка	68
<i>Захарова А.В., Власова А.А.</i>	
Первичный иммунодефицит у ребёнка: от диагностики к диагнозу	70
<i>Зорькина М.А., Полянская Н.А.</i>	
Клинический случай синдрома Вильямса	73
<i>Иванова Е.Д., Сахарова Т.В.</i>	
Молекулярно-генетические особенности митохондрий и их связь с репродуктивной функцией женщин	75

<i>Иманова Н.А., Асадова А.А.</i> Пемфигус (истинная акантолитическая пузырьчатка): клиническая характеристика и оптимизация терапии	77
<i>Казымова С. Иман кызы</i> Роль генетики в развитии эмоциональной реактивности	79
<i>Канцерова К.Р., Анискин Д.А., Стемпень М.Ю.</i> Саркома Юинга: неочевидные связи между аутофагией и метаболизмом	81
<i>Карандашов И.В.</i> Посттрансляционный CLEAVAGE нуклеолина в клеточных культурах менингиом	83
<i>Карбаинова А.А., Шадрина К.Н.</i> Механизм развития адентии при синдроме Криста–Сименса–Турена	86
<i>Карпын А. Б., Рожнова Т.М.</i> Реконструкция генной сети синдрома Ангельмана	88
<i>Кочеткова С.Е., Киселева А.Э., Быков И.И., Решетов И.В.</i> Клиническое значение метилирования генов <i>CDH1</i> , <i>MLH1</i> и экспрессии гена <i>MMP7</i> для хирургического лечения диффузного рака желудка	90
<i>Кузьмин В.М., Дегтяревская Т.Ю., Демидова И.А.</i> Сравнительный анализ распределения FOUNDER мутации генов <i>BRCA1</i> и <i>BRCA2</i> в европейских популяциях	93
<i>Курякова А.Д., Кузнецова Н.А.</i> Особенности клинической картины болезни Дауна (клинический случай)	96
<i>Кучкарова Р.Р., Досмухамедова Л.В.</i> Генетические аспекты возникновения сосудистых аномалий, их клиническое проявление и совершенствование методов лечения	98
<i>Куцин И.Ю., Соснин Б.С., Постольник В.С.</i> Использование CRISPR/CAS9 в аспекте лечения прионных болезней: современные возможности и перспективы	101
<i>Кяримов А.А., Аббасова Х.Н., Тулузановская И.Г.</i> Синдром Крузона: клинический случай	103
<i>Лебедев С.А., Турсунова Н.Б., Чадюк М.К.</i> Генетические аспекты формирования микробиома женских половых путей	105
<i>Лобанов М.Е., Кузнецова Н.А., Стиваковский Ю.М.</i> Орфанный пациент в нефрологической клинике (на примере синдрома Вольфа–Хиршхорна)	108
<i>Махмудова Г.А.</i> Влияние фермента цитохрома Р-450 CYP2D6 на метаболизм тамоксифена при потенциальном совместном применении с селективными ингибиторами обратного захвата серотонина	110

<i>Мишина У.М., Литвинова М.М.</i>	
Фатальная семейная бессонница: генетические аспекты.....	112
<i>Мусаева Агджа Умудвар кызы</i>	
Мутация в гене <i>MiSK</i> как причина развития врожденного миотонического синдрома.....	114
<i>Пантелеев Д.Д., Нуралиева С.З., Лебедева Л.А., Шидловский Ю.В.</i>	
Изучение механизма дальнего взаимодействия P53-зависимого энхансера 75C6 с геном <i>XRP1 DROSOPHILA MELANOGASTER</i>	116
<i>Парфененко М.А., Раджабова Г.М.</i>	
DOUBLE TROUBLE WITH A TWIST: случай двух редких болезней, объединенных TGF-В сигнальным путем	119
<i>Пахомова Е.В., Кочеров С.В., Кланцатая А.Р.</i>	
Взаимосвязь мутации гена <i>LAMA 5</i> с инфантильной формой стероидрезистентного нефротического синдрома.....	122
<i>Перевязкина Е.А., Мадьярова М.В., Харченко К.В.</i>	
Клинический случай мукополисахаридоза I типа	124
<i>Подгало Д.Д., Малинина Д.К., Костенко В.В., Косс В.А., Гуца В.В., Парицкова Ю.В., Олейников П.Д., Лисина А.Ф., Бусыгина Ю.С.</i>	
Теоретические аспекты нового подхода к лечению семейной гиперхолестеролемии с использованием методов генной инженерии	126
<i>Показаньева Л.Е.</i>	
Хорея Гентингтона в стоматологической практике	129
<i>Помазкина М.П., Коптелова А.А., Зеленская Е.В., Морозова Л.Д.</i>	
Синдром Вильямса: клинический случай.....	131
<i>Садардинов Д.Н., Кубасов С.Ф.</i>	
Гепато-лентиккулярная дегенерация: современный взгляд	134
<i>Садекова М.А., Балашова М.С., Дземешкевич С.Л., Заклязьминская Е.В.</i>	
Внутрисемейный клинический полиморфизм при гипертрофической кардиомиопатии: клиническое наблюдение	136
<i>Санькова М.В., Николенко В.Н.</i>	
Морфологические маркёры обязательного генетического скрининга в системе спортивной медицины	139
<i>Соколов Е.А., Безлепкин А.С.</i>	
Первичный механизм повреждения поджелудочной железы при инфекции COVID-19.....	142
<i>Степнова А.Д., Константинова А.В., Баймаканова Г.Е., Кириченко Н.Д., Литвинова М.М.</i>	
Вариабельная экспрессивность недостаточности альфа-1-антитрипсина у пациентов с генотипом PI ZZ	144
<i>Теймурова А.К., Ондер Тулумбачы, Тулузановская И.Г.</i>	
Распространенность хромосомных аномалий у азербайджанских пар с репродуктивными нарушениями	147

<i>Титова С.А., Плетенская С.Р., Морозова Л.Д.</i> Синдром Корнелии де Ланге: клинический случай	148
<i>Терентьев Е.С., Кучминская М.Б.</i> Влияние папилломавирусной инфекции на генетические изменения в организме человека и развитие опухолей головы и шеи	152
<i>Турсунова Н.Б., Скалыга Р.Б., Скалыга М.А.</i> Неинвазивное пренатальное тестирование беременных со средним и высоким риском рождения ребенка с анеупloidией: причины выполнения	154
<i>Тягушева Е.Н., Негоднова Е.В.</i> Инфламмасомпатии, ассоциированные с мутацией NLRP3 у детей.....	156
<i>Уктамова Ю.У., Мухитдинов Ш.М.</i> Генетическая предрасположенность к рождению близнецов.....	159
<i>Файзуллина Д.Р., Цибульников С.В., Стемпень М.С., Карлина И.С.</i> Лечение саркомы Юинга: аспекты генной терапии	160
<i>Федорова А.С.</i> Синдром предрасположенности к рабдоидным опухолям: роль генетических методов в ранней диагностике.....	163
<i>Харьков Д.И., Омарова З.А.</i> Семейная гиперхолестеримия: проблемы диагностики	165
<i>Чернышева О.О.</i> Инфантильная фибросаркома: эффективность терапии TRK-ингибиторами.....	167
<i>Шахбазов Д.Б., Искендерова Т.В., Казимзаде З.В.</i> Клинический случай: синдром Барде–Бидля.....	170

ПЕРВЫЕ ШАГИ В НАУКУ

<i>Верхова Е.И.</i> Этические аспекты проведения обязательного пренатального и неонатального генетического тестирования для выявления классической фенилкетонурии	172
<i>Кобец А.В.</i> Перспективы лечения моногенных заболеваний	175
<i>Кононов А.М.</i> Аденокарцинома лёгкого: профилактин, лечение.....	176
ПРИЛОЖЕНИЕ	179

не до конца изучены. Спектр клинических проявлений, характерный для людей с синдромом Дауна, обуславливает необходимость специализированного медицинского обслуживания, междисциплинарной помощи и комплексной программы реабилитации.

Медико-генетическое консультирование является важным этапом своевременной комплексной диагностики – в большинстве случаев, именно от врача-генетика зависит окончательное решение родителей; очень важно как происходит предупреждение о риске появления на свет ребенка с хромосомной аномалией.

Список литературы

1. *A.Y. Tsou et al.* Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup. Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. JAMA. – 2020. – Oct 20;324(15). – P. 1543–1556.
2. *M.J. Bull.* Down Syndrome. N Engl J Med. – 2020. – Jun 11;382(24). – P. 2344–2352.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СОСУДИСТЫХ АНОМАЛИЙ, ИХ КЛИНИЧЕСКОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ И СОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ

Кучкарова Р.Р.

Ташкентский государственный стоматологический институт, г. Ташкент, Республика Узбекистан; radakuch03@gmail.com

Досмухамедова Л.В.

Медицинский центр Хайят, г. Ташкент, Республика Узбекистан; larisadoss2@gmail.com

GENETIC ASPECTS OF THE OCCURRENCE OF VASCULAR ANOMALIES, THEIR CLINICAL MANIFESTATION AND IMPROVEMENT OF TREATMENT METHODS

Kuchkarova Rada R.

Tashkent State Dental Institute, Tashkent, Republic of Uzbekistan; radakuch03@gmail.com

Dosmukhamedova Larisa V.

Hayat Medical Centre, Tashkent, Republic of Uzbekistan; larisadoss2@gmail.com

Аннотация. Реализация заложенной в генных структурах наследственной информации определяет развитие всех клеточных субъединиц и организма в целом, поэтому исследование их строения, предопределяющего дальнейший синтез соответствующих белков и способов воздействия на генный аппарат, представляется, на современном этапе развития медицины, наиболее перспективным.

Васкулярные мальформации формируются в результате морфогенетического сбоя развития сосудистой системы на 4–10 неделе

эмбриогенеза. Заболевание прогрессирует в постнатальном периоде и в ряде случаев приводит к инвалидизации.

Сегодня разрабатываются и внедряются новые препараты, воздействующие на этапы каскада реализации генетической информации в сигнальных путях клетки. При лечении ряда васкулярных мальформаций обнадеживающие результаты показало off – label применение рапамицина, ингибирующего mTOR и предотвращающего пролиферативную активность мутантных клеток. Клиническая эффективность данного

препарата проявляется в редукции симптомов PROS и значительном улучшении состояния пациента, даже в случаях синдромов, ранее считавшихся неизлечимыми.

Abstract. The realization of hereditary information embedded in gene structures determines the development of all cellular subunits and the organism as a whole, therefore, the study of their structure, which determines the further synthesis of the corresponding proteins, and ways of influencing the gene apparatus seems to be the most promising at the present stage of medical development. Vascular malformations are formed as a result of morphogenetic failure of vascular system development at 4–10 weeks of embryogenesis. The disease progresses in the postnatal period and in some cases leads to disability. Today, new drugs are being developed and introduced that affect the stages

Ключевые слова: сосудистые мальформации, Синдром Клиппеля–Треноне, сигнальная дорожка PI3K/AKT/mTOR, заболевания спектра PROS, mTOR-серин/треонин киназа, рапамицин.

of the cascade of realization of genetic information in the signaling pathways of the cell. Off-label use of rapamycin, which inhibits mTOR and prevents the proliferative activity of mutant cells, has shown encouraging results in the treatment of a number of vascular malformations. The clinical efficacy of this drug is manifested in the reduction of PROS symptoms and a significant improvement in the patient's condition, even in cases of syndromes previously considered incurable.

Keywords: vascular malformations, Klippel-Trenaunay syndrome, PI3K/AKT/mTOR signaling pathway, spectrum of PIK3CA-related overgrowth syndromes (PROS), serine/threonine protein kinase, rapamycin

Васкулярные мальформации формируются в результате сбоя морфогенетических процессов, регулирующих развитие сосудов. Преследуя цель более ясного понимания патогенеза данных поражений, ведутся исследования генных аспектов их возникновения. Наиболее изученные механизмы мы излагаем ниже.

Цель: изучить, систематизировать и углубить понимание генетических механизмов возникновения сосудистых аномалий для поиска и дальнейшего совершенствования фармакогенетических препаратов.

Материалы и методы. Поиск литературы был выполнен в Google Scholar с использованием терминов «венозные мальформации, сигнальная дорожка PI3K/AKT/mTOR, заболевания спектра PROS, рапамицин». Клинические результаты получены на базе «Hayat Medical Centre».

Результаты. Соматические мутации компонентов сигнальной дорожки PI3K, играющей значительную роль в пролиферации клеток, ангиогенезе, их выживаемости и метаболизме, запускают механизмы гиперфосфорилирования фосфатидилинозитол-4,5-бифосфатазы и образования фосфатидилинозитол-3,4,5-трифосфатазы (PIP3), которые рекрутируют эффекторные протеины подсемейства AKT-киназ. AKT напрямую активирует mTOR-серин/треонин киназу, которая находится в клеточных комплексах mTORC1 и mTORC2, что приводит к абнормальному росту тканей мезодермальной и эпителиальной природы. Данные процессы обуславливают образование заболеваний спектра PROS:

1. Макроцефалическая капиллярная мальформация, подразумевающая врожденную мегалоцефалию, сочетанную с 2–4 капиллярными мальформациями губы и/или филтрума, асимметрию лица, задержку развития, синдактилию.

2. Синдром Клиппеля–Треноне – это врожденное заболевание, обуславливающее капиллярно-венозно-лимфатические дефекты, разрастание мягких тканей конечностей и/или торса, часто расширение таза. Поражение чаще унилатеральное, хотя бывает и билатеральным; имеет место чрезмерная вариабельность проявления;

3. Синдром CLOVES клинически проявляется липоматозными разрастаниями, васкулярными мальформациями и эпидермальным невусом.

Соматически активируемые мутации в PIK3CA-связанных заболеваниях часто наблюдаются при онкологических заболеваниях.

Ненадлежащая активация гена и рецепторов TIE2 может привести к развитию слизисто-кожной венозной мальформации (наследуемая мутация R849W), спорадическим венозным мальформациям (ненаследуемая постзиготическая мутация L914F), синдрому Бина с характерными венозными мальформациями слизистых ротовой полости, кишечника, печени, подошвенных и ладонных поверхностей кожи.

Синдром Маффуччи характеризуется веретеночлеточными гемангиоэндотелиомами, множественными энхондромами, осложняется развитием хондросарком, глиом или опухолей яичников, поджелудочных аденокарцином. В большинстве случаев идентифицированы соматические мозаичные мутации, поражающие гены *IDH1* и *IDH2*.

Лимфатические мальформации – могут быть симптомами синдромов (синдром Тернера, синдром Нуна), частью комбинированных лимфоваскулярных мальформаций (синдром Клиппеля–Треноне или CLOVES). Их образование связывают с экспрессией генов *VEGFR3*, *VEGFC* и *VEGFD*, ангиопоэтина-1 и 2, Сокс18, невропилина-2, подопланина.

При капиллярной мальформации формируется сплетение множественных мелкокалиберных капилляров, индуцированное пораженным геном *Del-1*.

Нами получены положительные результаты лечения венозной мальформации различной локализации у 7 пациентов от 2 до 10 лет. На фоне приема рапамицина со 2-го месяца наблюдалась редукция симптомов PROS, улучшение общего состояния. Клиническое действие препарата основано на ингибировании клеточного комплекса mTORC1. Молекула связывается с цитозольным белком – иммуннофилином FK-связывающим белком (FKBP-12), который непосредственно взаимодействует с киназой mTOR и угнетает путь передачи сигнала ИЛ-2-рецептору.

Пациенты продолжают терапию под наблюдением.

Заключение. Изучение генных механизмов возникновения васкулярных мальформаций позволили создать и внедрить в лечебную практику препараты, влияющие на каскад процессов, индуцируемых мутированными генами, что приводит к стабилизации и последующей нормализации пролиферативной активности и жизнедеятельности новых клеток.

Список литературы

1. *Gloviczki P., Lee B.B.*, Vascular malformations: advances and controversies in contemporary management; 978-0-367-25012-6; 2020, 424.

Научное издание

ГЕНЕТИКА В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКИХ НАУК
Юбилейная V Межвузовская (I Всероссийская) междисциплинарная
студенческая научно-практическая конференция
с международным участием
8–9 декабря 2022 года

Материалы конференции

Директор Издательства *А.В. Архаров*
Дизайн обложки *Н.М. Привезенцевой*

Подписано в печать 07.12.23. Формат 60 × 84/16. Бумага офисная.
Гарнитура Times. Усл. печ. л. 11,74. Печать цифровая.
Тираж 100 экз. Заказ № 231099а.

Издается в авторской редакции
на основе материалов и иллюстраций, предоставленных авторами.
Отпечатано с готового макета в типографии
Издательства Сеченовского Университета.
г. Москва, Зубовский бульвар, д. 37, стр. 2.
Тел.: +7 (499) 766-44-28
Официальный сайт: www.sechenov.ru