



## РОЛЬ БИОИНФОРМАТИКИ В ГЕННОЙ ТЕРАПИИ МУКОВИСЦИДОЗА У ДЕТЕЙ

**Салохиддинова Р.К**

*студентка 3 курса лечебного факультета*

**Саидов А.Б.**

*студент 2-курса лечебного факультета, Университет Альфраганус.*

*Ташкентский государственный стоматологический институт, Узбекистан,*

**Абдуганиева Ш.Х.**

*Ташкент Научные руководители: ст.пр. кафедры биофизики и  
информационных технологий в медицине ТГСИ*

**Мухсинова М.Х.**

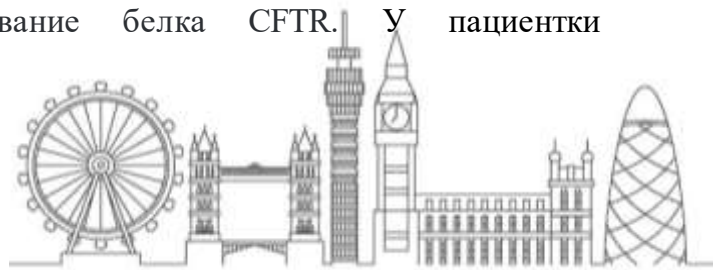
*к.м.н., доцент, заведующая кафедрой Предметов терапевтических направлений*

**Актуальность.** Биоинформатика представляет собой одну из наиболее бурно развивающихся областей науки на сегодняшний день. Факторы, способствующие росту глобального рынка биоинформатики, включают увеличивающийся интерес к нуклеиновым кислотам и секвенированию белков, активизацию инициатив со стороны государственных и частных учреждений, стремительное развитие протеомики и геномики, а также расширение исследований в области молекулярной биологии и разработки лекарственных средств.

**Цель исследования:** оптимизация ранней диагностики муковисцидоза у детей посредством интеграции традиционных клинических методов (скрининг новорождённых, потный тест, генетический анализ) с современными биоинформатическими подходами. Использование биоинформатики позволяет ускорить выявление ключевых мутаций гена CFTR, повысить точность интерпретации результатов и разработать персонализированные стратегии диагностики и терапии на основе анализа больших данных о вариантах генома и клинических проявлениях.

**Материалы и методы.** Диагностика муковисцидоза проводилась на основе комплексной оценки клинико-лабораторных данных 24 больных муковисцидозом, включающей: неонатальный скрининг, потовый тест (ионтофорез), секвенирование гена CFTR с последующей аннотацией вариантов с использованием ANNOVAR, ClinVar, MutationTaster и SIFT

**Результаты и обсуждение.** Муковисцидоз (MB) — аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее из-за мутаций в гене CFTR. Оно является одним из наиболее распространённых наследственных заболеваний на планете. Мутации в гене CFTR нарушают перенос ионов хлора, что приводит к скоплению слизи в протоках дыхательной системы, печени, поджелудочной железе и кишечнике, вызывает воспалительные реакции. Генная терапия может оказать помощь пациентам, внедряя полноценную версию гена CFTR (который кодирует белок, отвечающий за перенос ионов сквозь клеточные мембраны) в их клетки. Данная терапия восстанавливает функционирование белка CFTR. У пациентки





## MODERN PROBLEMS IN EDUCATION AND THEIR SCIENTIFIC SOLUTIONS

Низомитдиновой Н., 9 лет с хроническим кашлем и стеатореей при обследовании выявлены повышенные уровни хлоридов в поте (85 ммоль/л) и гомозиготная мутация  $\Delta F508$ . Биоформатический анализ подтвердил патогенность мутации и позволил верифицировать диагноз муковисцидоза. Лечение проводилось в Научно-исследовательском институте педиатрии. Были прописаны фармацевтические препараты: «Пульмозим», «Креон» 10 по 5 капсул с каждым приемом пищи, «Нексиум» 20 мг 3 недели, а также обязательное включение в рацион питания витаминов и макро- и микроэлементов. После прохождения нескольких курсов лечения состояние пациентки заметно улучшилось: облегчение дыхания, улучшение пищеварения и усвоения питательных веществ, нормализация веса и роста. На данный момент она находится на постоянном наблюдении семейного врача. В случае рецидива заболевания, будет необходимо повторить курс лечения.

**Выводы.** Генетическая терапия представляет собой весьма передовое направление, направленное на лечение болезней, вызванных «неисправными» генами, приводящими к инвалидности или даже к летальному исходу. Основная задача генетической терапии — это введение или так называемое «редактирование» генов в клетках организма для изменения его наследственной информации и поиска «рычагов» для воздействия на заболевание.

