

АНАЛИЗ ОБОГАЩЕНИЯ БИОЛОГИЧЕСКИХ ПУТЕЙ ГЕНАМИ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ШИЗОФРЕНИИ И БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА

Смирнов Д.В., Гречишников А.Ю.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Часовских Н.Ю.
Кафедра медицинской и биологической кибернетики
Сибирский государственный медицинский университет

Актуальность исследования: Шизофрения и болезнь Альцгеймера имеют сложный характер наследования и реализуются путем взаимодействия генетической конституции индивида и факторов внешней среды. В ряде случаев наблюдается совместное проявление [1]. В связи с этим предстоит выявить возможный общий патогенез данных заболеваний.

Цель исследования: Провести анализ обогащения сигнальных и метаболических путей генами, ассоциированными с шизофренией и болезнью Альцгеймера.

Материалы и методы: Гены предрасположенности к исследуемым заболеваниям, извлечены из GWAS. Анализ биологических путей основан на гипергеометрическом тесте с $p < 0,05$, уровнем специфичности 60% и значением каппа статистики $K = 0,4$. Оценка и аннотация проводилась в ClueGO Cytoscape с помощью баз REACTOME и WikiPathways.

Результаты: Для генов предрасположенности к шизофрении и болезни Альцгеймера был сформирован список из 874 и 552 элементов соответственно. Проведенный анализ обогащения генов выявил следующие общие биологически значимые группы: активация ГАМК-рецептора [R-HSA:977443], регуляция HSCs α , β -комплексом ГАМК [WP:3657], регуляция TF в адипогенезе [WP:3599], образование комплекса АпоЕ / ЛПНП [R-HSA:174657], формирование комплекса AP-2 и клатрина [R-HSA:8856808]. В указанные биологические пути, в первую очередь, вовлечены гены CREB1, INSR, NRIP1, PPARGC1A, участвующие в адипогенезе. Ген AP2A2 регулирует активацию ГАМК-рецепторов и дальнейшую нейротрансмиттерную сигнализацию.

Выводы: Проведенный анализ демонстрирует участие генов предрасположенности к шизофрении и болезни Альцгеймера в важных для функционирования клеток нервной системы биологических процессах, связанных с регуляцией формирования липидных и белковых комплексов, а также межклеточной передачей нейромедиатора.

Литература

1. Cai L. Schizophrenia and risk of dementia: a meta-analysis study / L. Cai, J. Huang // Neuropsychiatric disease and treatment. 2018. Vol. 14. P. 2047–2055.

ИММУНОГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ БОЛЕЗНИ КРОНА

Петров М.Ю., Дурнев С.О.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Жернов Ю.В.
Кафедра медико-биологических дисциплин
Филиал ЧУОО ВО «Медицинский университет «Реавиз» в городе Москве

Актуальность исследования: Болезнь Крона (БК) является тяжёлым хроническим рецидивирующим иммуноопосредованным гранулематозным воспалительным заболеванием. В Российской Федерации распространённость БК составляет 3,5 человек на 100 000 населения, что связано в первую очередь с низкой выявляемостью этого заболевания.

Цель исследования: литературный обзор и систематизация современных данных о роли иммуногенетических и генетических факторов в этиологии и патогенезе БК.

Материалы и методы: литературные источники; метод — теоретический.

Результаты: в развитии БК можно выделить следующие триггеры: 1 — генетический — связан с мутациями в генах NOD2, ATG16L1, IL23R и IRGM, которые участвуют в нормальном функционировании иммунной системы. 2 — инфекционный — в качестве триггеров могут выступать различные микроорганизмы: среди бактерий в основном — *E. coli*, *L.monocytogenes*; среди вирусов — вирус Кори. 3 — факторы окружающей среды — среди них можно выделить никотин. Экспрессия никотинового ацетилхолинового рецептора (nAChR) была обнаружена на Т-клетках у пациентов с БК, что указывает на регуляторную Т-клеточную активность никотина.

Выводы: генетический фактор при БК проявляется дефектами иммунной системы кишечника. Триггерными факторами могут выступать как различные микроорганизмы (*E. coli*, *L.monocytogenes*), так и химические вещества (никотин, НПВП). В будущем, с внедрением генотерапии в повседневную клиническую практику, БК разных локализаций желудочно-кишечного тракта можно будет рассматривать как отдельные нозологические формы

Литература

1. Boryczka G., Waluga M., Budzyńska A., Kajor M., Hartleb M. Severe viral oesophagitis, pharyngitis, and stomatitis as antecedents of ileocecal Crohn's disease. *Prz Gastroenterol.* 2015;10(1):47–50.
2. Emily K.W., Kamm M.A., Teo S.M., Inouye M., Wagner J., Kirkwood C.D. Recent Advances in Characterizing the Gastrointestinal Microbiome in Crohn's Disease: A Systematic Review. *Inflamm Bowel Dis.* 2015 Jun;21(6): 1219–28.
3. Ng S.C., Shi H.Y., Hamidi N., Underwood F.E., Tang W., Benchimol E.I., Panaccione R., Ghosh S., Wu J.C.Y., Chan F.K.L., Sung J.J.Y., Kaplan G.G. Worldwide incidence and prevalence of inflammatory bowel disease in the 21st century: a systematic review of population-based studies. *Lancet.* 2018 Dec 23;390 (10114):2769–2778.

ОРГАНИЗАЦИЯ ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКОЙ РАБОТЫ С «СОЛНЕЧНЫМИ ДЕТЬМИ» РАННЕГО ВОЗРАСТА

Абдуллахужаева Г.Х.

Научный руководитель: к. п. н., доцент Уста-Азизова Д.А.

Детский дом милосердия № 2 для детей инвалидов города Ташкент
Ташкентский Медицинский Педиатрический Институт

Актуальность исследования: Правильное Воспитания и обучения детей с ОВЗ очень важно. Синдром Дауна — это генетическое хромосомное заболевание, которое распространено во всем мире, а также, в Узбекистане. Применяются различные методики, разработанные специалистами научно-исследовательских учреждений для развития детей.

Цель исследования: изучить психолого-педагогическую работу с «солнечными детьми» раннего возраста.

Материалы и методы: беседы с «солнечными детьми»; развивающая игра шарики и кубики «Gummy», которая была разработана в Узбекистане; применение методики «Маленькие ступеньки»; анализ научной литературы.

Результаты: Данные методы проводились в доме Милосердия № 2 «Мурувват», с 50 детьми с ограниченными возможностями, в возрасте 3–7 лет. При применении методики «Маленькие ступеньки», охватывающая определенные области развития — общую моторику, речь, двигательную активность, навыки тонкой моторики и т. д., у 30 детей наблюдалось улучшение музыкального слуха и развитие творческих способностей, что привело в дальнейшем уверенно и свободно выступать в таких благотворительных мероприятиях как «Мой народ, для которого священна доброта» посвященный к 26-летию независимости Узбекистана. С помощью игры шарики и кубики «Gummy», у 15 детей увеличился словарный запас на 15 слов, за месяц. А также были замечены успехи в рисовании и активное развитие интеллекта, мышления, мелкой моторики.