

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРИЧИНЫ ПОРАЖЕНИЯ ПЕЧЕНИ

© Назаров В.Д., Лапин С.В., Согоян М.А.

Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова.
197022, Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, д. 6-8

Ключевые слова: поражение печени; генетические причины

ВВЕДЕНИЕ

Наиболее распространёнными генетическими причинами поражения печени являются альфа-1 антритрипсин недостаточность, наследственный гемохроматоз, а также болезнь Вильсона-Коновалова. В связи с частным отсутствием специфических проявлений и размытой симптоматикой данные синдромы остаются не подтвержденными, что ведет к необратимым клиническим последствиям.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Разработка комплексного генетического обследования на генетические причины поражения печени.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Для определения патологических аллелей PiZ и PiS гена *SERPINA1*, C282Y и H63D гена *HFE* и H1069Q гена *ATP7B* была разработана система ПЦР реального времени с использованием TaqMan проб (ThermoFisherScientific, США). Для разработки комплексного метода лабораторного обследования на генетические причины поражения печени были собраны две группы пациентов. В первую группу входило 30 больных с недифференцированным поражением печени, у которых были исключены ви-

русные, токсические и аутоиммунные причины заболевания. Во вторую группу входили доноры крови отрицательные на носительство вирусов гепатита В и гепатита С, у которых не наблюдалось лабораторных и клинических проявлений поражения печени. С использованием разработанного комплексного протокола было проведено обследование в двух группах.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Проведённая валидация и стандартизация методов ПЦР в реальном времени для идентификации мутаций в генах *SERPINA1*, *HFE*, *ATP7B* показала высокую лабораторную чувствительность тестов и их робастность. Во второй группе пациентов ни у одного из доноров не было обнаружено патологических изменений. В первой группе пациентов у 55% пациентов были выявлены генетические aberrации в одном из исследуемых генов.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Распространённость генетических синдромов, ассоциированных с поражением печени, относительно высока у пациентов, у которых были исключены вирусные, токсические и аутоиммунные заболевания печени. Комплексное генетическое обследование позволяет подтвердить основные наследственные заболевания печени.