

амплификации использовали систему детекции Real-Time PCR Roche-Lightcycler. Последовательности праймеров были следующими: Klotho (прямой: 5' TCCCTCCTTTACCTGAGAAC 3'; обратный: 5' CGGATGGCAGAGAGAAATCAAC 3') и GAPDH (прямой: 5' GGAGTCTACTGGCGT-CTTCAC 3'; обратный: 5' ATGAGCCCTTCCACGAT-GC 3').

## **РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ**

Получена культура клеток гиперэкспрессирующая ген Klotho. Везикулы, секретируемые данными клетками содержат в большом количестве белки семейства Klotho. Повышение экспрессии гена регистрировали методом Real-time PCR. При этом оценивали экспрессию гена Klotho по количеству копий информационной РНК в сравнении с количеством копий гена домашнего хозяйства GAPDH. В контрольной группе количество РНК-копий klotho примерно в 25 раз превышало количество копий гена GAPDH.

## **ВЫВОДЫ**

1. Разработан алгоритм таргетной доставки полезного гена в клетки-мишень на примере гена Klotho.
2. Состав экзосом, имеющих цитоплазматическое происхождение, может дополняться биологически активными молекулами и генами и таким образом служить для коррекции эпигенетического ландшафта клеток.
3. Разработанный протокол обеспечивает перспективность применения экзосом в качестве средства доставки биологически активных веществ в целевые клетки и может быть адаптирован для применения других полезных генов.

## **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Watson W., Kapur S. Atopic dermatitis. Allergy. Asthma. Clin. Immunol. – 2021; 7(1): 171-178.
2. Klotho: a novel phosphaturic substance acting as an autocrine enzyme in the renal proximal tubule. / Hu M.C, Shi M, Zhang J, et al. // The FASEB Journal. - 2010; 24(9): 3438–3450.
3. Suppression of aging in mice by the hormone Klotho. / Kurosu H., Yamamoto M., Clark J.D., et al. // Science. – 2005; 309 (5742): 1829–1833.
4. Selective inhibition of NF-κB attenuates the severity of cerulein-induced acute pancreatitis. / Ethridge R.T., Hashimoto K., Dai H.C. et al. // Journal of the American College of Surgeons. - 2020; 195(4): 497-505.
5. The anti-aging protein Klotho is induced by GABA therapy and exerts protective and stimulatory effects on pancreatic beta cells. / Prud'homme G.J., Glinka Y., Kurt M. et al. // Biochemical and biophysical research communications. - 2017; 493(4): 1542-1547.

УДК: 616-056.71

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА: ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Зилус Захария Абрахам Джоста<sup>1</sup>, Мария Анатольевна Десятова<sup>2</sup>

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет»  
Минздрава России, Екатеринбург, Россия

<sup>1</sup>zylusdcosta@mail.ru

<sup>2</sup>mardesyatova@yandex.ru

### Аннотация

**Вступление.** В статье описана пренатальная диагностика и лечение генетических заболеваний. Знания о генетике человека могут быть использованы для предотвращения или снижения частоты генетических заболеваний. **Цель исследования** - понять аномалии у ребенка до рождения, выявить расстройство и назначить лечение генетической патологии.

**Материалы и методы.** Методы пренатальной диагностики включают амниоцентез; Биопсию ворсинок хориона; Фетоскопию; Эхокардиографию плода; Ультразвуковое исследование; Скрининг сыворотки крови матери; Забор крови плода; Предимплантационную генетическую диагностику. Лечение генетических заболеваний. Лечение генетических заболеваний можно разделить на пренатальное лечение и послеродовое лечение. Пренатальное лечение состоит из следующих трех видов терапии: фетальная хирургическая терапия, медикаментозная терапия плода, генетическая терапия плода. Послеродовое лечение - лечение, проводимое после рождения ребенку, страдающему генетическим заболеванием: замена генного продукта, медикаментозное лечение, удаление тканей и пересадка тканей, трансплантация стволовых клеток, диетические ограничения, генная терапия. **Результаты.**

Современные данные о диагностике наследственных заболеваний недостаточно освещены в основной литературе. Необходимость распространения научных знаний о новейших методах диагностики и неонатального скрининга на наследственные заболевания, наряду с разрозненными литературными источниками, требуют разработки дополнительных учебных пособий, максимально адаптированных для населения России, чтобы они могли быть осведомлены и иметь возможность воспользоваться ими. Мы провели исследование и проанализировали методы профилактики генетических нарушений с использованием методов пренатальной диагностики. **Обсуждение.** Различие между цитогенетическим и молекулярно-генетическим анализом хромосом было практически стерто. Достижения в области генетики человека решительно повлияли на то, что генетика человека проникает во все области клинической медицины, что требует от врача всех специальностей ознакомления с генетикой человека. Любой практикующий врач должен быть знаком с последними достижениями и возможностями, доступными в этой науке. **Выводы.** Генетическое тестирование имеет потенциальные преимущества, независимо от того, являются ли результаты положительными или отрицательными для мутации гена. Результаты тестов могут дать чувство облегчения от неопределенности и помочь людям принимать обоснованные решения об управлении своим здравоохранением. Например, отрицательный

результат может в некоторых случаях устранить необходимость в ненужных осмотрах и скрининговых тестах. Положительный результат может направить человека к доступным вариантам профилактики, мониторинга и лечения. Некоторые результаты тестов также могут помочь людям принять решение о рождении детей. Скрининг новорожденных может выявить генетические нарушения на ранних стадиях жизни, поэтому лечение можно начать как можно раньше.

**Ключевые слова:** амниоцентез, гемоглобин, серповидно-клеточная анемия, генная терапия, фетоскопия, трансплантация стволовых клеток.

## **GENETIC DISSORDERS: PRENATAL DIAGNOSIS AND TREATMENT OF GENETIC DISEASE**

Zylus Zachariah Abraham Dcosta<sup>1</sup>, Mariya A. Desyatova<sup>2</sup>

Ural state medical university, Yekaterinburg, Russia

<sup>1</sup>zylusdcosta@mail.ru

<sup>2</sup>mardesyatova@yandex.ru

### **Abstract**

**Introduction.** The article describes prenatal diagnosis and treatment of genetic disease. The knowledge of human genetics can be used to avoid or reduce the incidence of genetic disease. **The aim of the study** - to understand the abnormalities in a child before birth and detect the disorder and give treatment for genetic disease.

**Materials and methods.** Prenatal diagnostic techniques include Amniocentesis; Chorionic villus biopsy; Fetoscopy; Fetal echocardiography; Ultrasonography; Maternal serum screening; Fetal blood sampling; Preimplantation genetic diagnosis. Treatment of genetic disease can be classified into Prenatal treatment and Postnatal treatment. The prenatal treatment consists of following three modes of therapies: Fetal surgical therapy, Fetal medical therapy, Fetal genetic therapy. Postnatal treatment is the treatment given to the baby after birth suffering from genetic disorder: Replacement of Gene Product, Drug Treatment, Tissue Removal and Tissue Transplant, Stem Cell Transplantation, Dietary Restriction, Gene Therapy. **Results.**

Current data on the diagnosis of hereditary diseases are not well covered in the mainstream literature. The need for promotion of scientific knowledge of the latest methods of diagnosis and neonatal screening for hereditary diseases, along with the scattered literature sources necessitate the development of additional tutorials, adapted to the maximum extent possible for Russian population so they can be aware and able to make some. We conducted research and analyzed methods of prevention of genetic disorders using prenatal diagnostic techniques. **Discussion.** The distinction between cytogenetic and molecular genetic analysis of chromosomes has been all but obliterated. Advances in human genetics have decisively human genetics are penetrating into all areas of clinical medicine, necessitating a need for a physician of all disciplines to become familiar with human genetics. Any medical practitioner to be familiar with the latest advances and opportunities available in this science.

**Conclusions.** Genetic testing has potential benefits whether the results are positive or negative for a gene mutation. Test results can provide a sense of relief from uncertainty and help people make informed decisions about managing their health

care. For example, a negative result can eliminate the need for unnecessary check-ups and screening tests in some cases. A positive result can direct a person toward available prevention, monitoring, and treatment options. Some test results can also help people make decisions about having children. Newborn screening can identify genetic disorders early in life so treatment can be started as early as possible.

**Keywords:** Amniocentesis, Haemoglobin, Sickle cell disease, Gene therapy, Fetoscopy, stem cell transplantation.

## INTRODUCTION

In twenty first century genetics continues to develop rapidly. Genetic counselling is given by qualified clinical geneticist or highly experienced person in the field of medical genetics.

“Prenatal diagnosis” is the term used for the detection of abnormalities in a child (fetus) before birth. Prenatal diagnosis is utmost important for the couples who are at high risk of having a child with a serious genetic disorder.

Dominant genetic diseases are caused by a mutation in one copy of a gene. If a parent has a dominant genetic disease, then each of that person's children has a 50% chance of inheriting the disease.

A genetic disorder is a disease caused in whole or in part by a change in the DNA sequence away from the normal sequence. Genetic disorders can be caused by a mutation in one gene (monogenic disorder), by mutations in multiple genes (multifactorial inheritance disorder), by a combination of gene mutations and environmental factors, or by damage to chromosomes (changes in the number or structure of entire chromosomes, the structures that carry genes).

Some diseases are caused by mutations that are inherited from the parents and are present in an individual at birth like sickle cell disease [1].

Any change in the structure of hemoglobin molecule will produce abnormal hemoglobin that may or may not interfere with its oxygen carrying capacity. The disorder of hemoglobin is also referred as haemoglobinopathies. People suffering from sickle cell disease die early because of anemia and complications. Life expectancy can be improved by preventing and treating the complication.

In 1990 French Anderson carried out first gene therapy on a child suffering from ADA deficiency. The ADA deficiency is a rare disease in which adenosine deaminase (ADA) is not synthesized. Due to this white blood cells become functionally inactive. As a result, these children have no immune system. Most of these children die before they are two years old [2, 3].

**The aim of the study** - establish the importance of prenatal diagnosis and make the population aware of its existence and its need.

**MATERIALS AND METHODS.** The gene therapy in case of ADA deficiency consisted of following steps.

Blood was removed from patient.

White blood cells were filtered out of the blood and red cells and fluid returned back to the body of the patient.

In laboratory white blood cells were mixed with altered viruses containing ADA gene. These white cells were allowed to multiply for 10 days.

These billions of white blood cells were then injected in patient. These white blood cells were carrying the life saving ADA gene.

This treatment was repeated every month at first but after few years it was found that one cell treatment a year was enough. For long term treatment bone marrow transplant is the only choice available at present.

This treatment improved the immune system of patient and patient started living the life of a normal child.

It is the duty of the Genetic counselor is to give the accurate diagnosis of genetic disease from which the patient is suffering. It is important that the patient and his relatives should be informed about the correct diagnosis of the disease.

### **RESULTS AND DISCUSSION.**

After prenatal diagnosis the couple should be told about the risk of recurrence of genetic disease. However, the decision regarding terminating of pregnancy has to be made by the couple [4].

Understanding genetic factors and genetic disorders is important in learning more about promoting health and preventing disease.

### **CONCLUSIONS:**

1. About bone marrow transplantation, it's hard to find a perfect match and donor for this but if we choose cloning, cloning of only specific bone marrow. Chimpanzee and humans share 98.8 % DNA, genetic modification in chimpanzee and cloning of it can make a new area of science and advantage for mankind.

2. We will have lot of organs and lot of advantage in destroying life threatening disorders. We can even mine out huge number of stem cells from dead humans and can make it develop into bone, cartilage, fat and other cell types.

### **LIST OF SOURSES**

1. Turnpenny P. D., Ellard S., Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics E-Book. – Elsevier Health Sciences, 2020.
2. McInnes R. R., Willard H. F., Nussbaum R. Thompson & Thompson genética médica. – Elsevier Brasil, 2016.
3. Jorde L. B. Medical Genetics/Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. – 2016.
4. Milunsky A., Milunsky J. M. Genetic counseling: preconception, prenatal, and perinatal //Genetic disorders and the fetus: Diagnosis, prevention, and treatment. – 2015; 10(4): 1-67.

УДК: 613.84

### **НИКОТИН КАК ФАКТОР РАЗВИТИЯ АТЕРОСКЛЕРОЗА**

Ирина Вадимовна Еременко<sup>1</sup>, Анна Валерьевна Цыневская<sup>2</sup>, Наталья Николаевна Ванчугова<sup>3</sup>

<sup>1-3</sup>ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет», Минздрава России, Екатеринбург, Россия

<sup>1</sup>eremenkoira02@mail.ru

### **Аннотация**