

Лозаннские ученые обнаружили новое генетическое заболевание | Les chercheurs lausannois ont découvert une nouvelle maladie génétique

Author: Заррина Салимова, [Лозанна](#) , 09.01.2018.



© Vitstudio – Fotolia.com

Генетики Лозаннского университета (UNIL) выяснили причину редкого и ранее неизвестного синдрома.

|

Les généticiens de l'Université de Lausanne (UNIL) ont déterminé la cause d'un syndrome rare et jusqu'alors inconnu.

Les chercheurs lausannois ont découvert une nouvelle maladie génétique

Структуру человеческого генома часто сравнивают с огромным и сложным текстом: он насчитывает более трех миллиардов «букв», и требуется немало знаний и времени, чтобы их «прочитать». Найти в этом практически бесконечном множестве те фрагменты, в которых произошла поломка, почти так же сложно, как и отыскать иголку в стоге сена.

Еще пять лет назад, чтобы выявить возможные генетические патологии и составить полную картину, ученым необходимо было изучать и сравнивать ДНК многих представителей одной семьи. Но сегодня, благодаря последним достижениям науки, это можно сделать быстрее и дешевле: достаточно провести исследования геномов больного человека и его родителей.

Речь идет о таких методах нового поколения, как высокоскоростное (или высокоэффективное) секвенирование, с помощью которого можно одновременно «прочитать» сразу несколько участков генома. Как объясняет директор интегративного центра геномики Лозаннского университета Александр Реймон, этот способ позволяет с точностью определить части ДНК, отвечающие за какое-либо заболевание, и диагностировать его.

Применив этот метод, группа исследователей под руководством профессора Реймона смогла выяснить причину возникновения редкого генетического недуга, который характеризуется серьезными врожденными церебральными нарушениями. Заболевание получило название синдрома Алкурайя-Кушинскас – в честь арабского и литовского клиницистов, которые первыми обратили внимание на характерные симптомы и описали их.

Поскольку синдром встречается крайне редко, исследователям из Лозанны пришлось тесно сотрудничать с коллегами из других стран и искать пациентов буквально по всему миру. В этом им помогала международная профессиональная онлайн-платформа для генетиков GeneMatcher.

Первой стала семья из Литвы, в которой два ребенка страдают от этого заболевания. Ученые секвенировали геномы детей и их родителей, сравнили результаты с десятками тысяч геномов здоровых людей и выяснили, что к возникновению патологии приводят мутации гена KIAA1109.

На вопрос, для чего нужен KIAA1109, генетики пока не могут ответить. Известно только то, что этот ген содержит информацию, необходимую для производства протеина, и присутствует не только у человека, но также у многих видов животных, например, у мышей, мух дрозофил и рыб данио-рерио.

Всего в исследованиях принимали участие 13 человек из Саудовской Аравии, Великобритании, Алжира, Туниса, США, Сингапура и Литвы. Проанализировав их ДНК, ученые составили клиническую картину врожденной патологии, которая отличается следующими симптомами: ребенок не может ходить и говорить, страдает артрогрипозом, ригидностью суставов и косолапостью. В самых тяжелых случаях

заболевание приводит к гибели плода или новорожденного.

Обычно, когда причина болезни установлена, то появляется надежда, что будет найдено ее лечение. Однако в интервью сайту Le Temps профессор Реймон с сожалением отметил, что считает маловероятным, что эту болезнь можно будет вылечить. Тем не менее, благодаря открытию «поломанного» гена, будущие родители смогут провести пренатальный генетический тест и выяснить вероятность возникновения этого синдрома у ребенка.

Примечательно, что совместные исследования лозаннских и литовских специалистов финансировались за счет первого миллиарда франков, который Швейцария выделила в качестве помощи восточно-европейским странам после их вступления в Евросоюз в 2004 году.

Результаты пятилетней работы генетиков были опубликованы в январском номере научного [журнала](#) «American Journal of Human Genetics». Следующая цель ученых – подробнее изучить роль гена KIAA1109, который у носителей синдрома Алкурайя-Кушинскас «сломан» и работает неправильно.

[Лозанна](#)

Статьи по теме

[Первые открытия женеvских эпигенетиков](#)

[Генетический бум в Женеве](#)

[Швейцарские медики против генетических гороскопов](#)

Source URL:

<https://nashagazeta.ch/news/sante/lozannskie-uchenye-obnaruzhili-novoe-geneticheskoe-zabolevanie>