

Матеріали XIV

студентської
конференції

ПЕРШИЙ КРОК
У НАУКУ



24 травня 2023р.

Міністерство освіти і науки України
Сумський державний університет
Наукове товариство студентів, аспірантів,
докторантів і молодих вчених СумДУ

ПЕРШИЙ КРОК У НАУКУ

Матеріали
XIV студентської конференції
(Суми, 24 травня 2023 року)

Суми
Сумський державний університет
2023

РОЛЬ ГЕНА ФЕРМЕНТУ ФЕНІЛАЛАНІНГІДРОКСИЛАЗИ У РОЗВИТКУ ФЕНІЛКЕТОНУРІЇ

Роботько А.А., студентка ; НН МІ СумДУ, гр.. МЦ.м-102

Проблемою сучасної медицини є вивчення впливу порушень на нормальний розвиток мозку у дітей, що призводить до розумової відсталості. Однією із причин є захворювання на фенілкетонурию. Метою мого дослідження є аналіз сучасних наукових літературних джерел щодо поліморфізму генів при фенілкетонурії.

Фенілкетонурія (ФКУ) - найпоширеніше спадкове захворювання групи ензимопатій з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Дослідження вчених доводять, що ген фенілаланінгідроксилази (ФАГ) знаходиться в хромосомній області 12q24.1[1]. До складу гена входить 13 екзонів. [1].

При вивченні інтронних послідовностей гена ФАГ ідентифіковано три види поліморфізмів. Першими було відкрито біалельні ПДРФ-поліморфізми (поліморфізм довжини рестрикційних фрагментів). У 1992р. знайдено мінісателітний VNTR-поліморфізм (variable number tandem repeat) [2]. Вченими підтверджено також існування мікросателітного STR-поліморфізму (short tandem repeat), що локалізований в 3-му інтроні гена ФАГ.

За даними Міжнародного Консорціуму з генетичного аналізу фенілкетонурії, виявлено більш ніж 400 мутацій гена ФАГ, більшість з яких відноситься до типу міссенс-мутацій. В даний час дослідження активно розвиваються, створюються динамічні та загальнодоступні бази даних CNVs, що допоможе у боротьбі з нейродегенеративними процесами у мозку при фенілкетонурії.

Керівник: Олешко Т.М., асистент

1. Lidsky A. S., Robson K, Chandra T., Thirumalachary C, Barker P., Ruddle F., Woo S. L C. The PKU locus in man is on chromosome 12 // Amer. J. Hum. Genet.—1984.—36.— P. 527—533.
2. М. В. Нечипоренко, С. А. Кравченко, Л. А. Лівшиць/ Молекулярно-генетичний аналіз мутацій та мінігаплотипів гена фенілаланінгідроксилази в Україні.// Біополімери і клітина. 2001. Т. 17. № 6, С. 556-559