

полимеров. Особенностью наследственного аппарата растений является наличие в них внеядерных молекул ДНК, автономно реплицирующихся в цитоплазме пластид. Растения, несущие новую генетическую информацию в составе пластома, способны производить до 10000 копий трансгена на клетку, позволяя достигать высоких уровней экспрессии трансгенных продуктов. Так, например, использование новой системы экспрессии в хлоропластах табака впервые позволило синтезировать соматотропин в значительных количествах. Стабильная интеграция экспрессирующихся генов дает преимущество последующим поколениям трансгенных растений, и делает возможным встраивание более чем одного гена, позволяя создавать мультикомпонентные вакцины.

Непредсказуемость или неопределенность последствий от широкого применения достижения генетики заставляет вырабатывать меры обеспечения безопасности для больного и окружающей среды. Чем больше прогресс отмечается в биомедицинских исследованиях, тем более строгую проверку на безопасность должны проходить внедрение разработок и испытания лекарств. Это положение особенно актуально сегодня в связи с началом генотерапии, с попытками клонирования человека, с доклинической диагностикой наследственной предрасположенности.

Рахманалиев Э.Р.¹, Априятин С.А.², Рубан С.В.³, Климов Е.А.¹, Вазыхова Ф.Г.²,

Коробова С.В.², Николаева И.А.², Сулимова Г.Е.¹, Сидорович И.Г.²

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЧАСТОТЫ ВСТРЕЧАЕМОСТИ МУТАЦИИ del32 В ГЕНЕ CCR5 ЧЕЛОВЕКА В СВЯЗИ С УСТОЙЧИВОСТЬЮ К ВИЧ-ИНФЕКЦИИ

¹Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Москва, Россия

²ГНЦ - Институт иммунологии МЗ РФ, Москва, Россия

³Центр по борьбе со СПИДом, Мурманск, Россия.

Как известно, представители разных этнических групп и рас различаются по резистентности к инфицированию вирусом иммунодефицита человека (ВИЧ-1). Показано также, что некоторые люди, несмотря на многочисленные сексуальные контакты с ВИЧ-инфицированными, остаются незагрязненными. Существуют два варианта ВИЧ-1: М-тропный (macrophage-tropic HIV-1 strains), передающийся при половых контактах и Т-тропный (T-cell-tropic HIV-1 strains), передающийся преимущественно через кровь. Одним из факторов естественной резистентности к инфицированию М-тропным вариантом ВИЧ-1 является делеция в 32 пары нуклеотидов (мутация del32) в позиции 794-825 открытой рамки считывания гена CCR5 (chemokine (C-C motif) receptor 5). Вследствие мутации del32 транслируется функционально неактивный рецептор, что обеспечивает протективный характер данной мутации. Гетерозиготные по del32 индивидуумы не защищены от инфицирования ВИЧ-1, однако, по некоторым данным в случае заражения у таких пациентов ВИЧ-инфекция прогрессирует медленнее по сравнению с индивидуумами, не несущими мутаций del32.

Целью работы было типирование инфицированных и здоровых индивидуумов, жителей Москвы и тувинцев на наличие мутации del32 и сравнение частот встречаемости этой мутации у здоровых представителей разных этнических групп, а также у пациентов, инфицированных половым (М-тропными вариантами ВИЧ-1) и парентеральным (Т-тропными вариантами ВИЧ-1) путями.

В работе использовали тест-систему "ВектоСР-5-Ампли-100" (ЗАО "Вектор-Бест"). Генотипирование проводили с использованием Nested-PCR с последующей детекцией продуктов амплификации в 6% полиакриламидном геле.

Проанализированы выборки из популяции коренных тувинцев (монголоидная раса) (n=50) и русских жителей Москвы (европеоидная раса) (n=282). Из 282 жителей Москвы 94 были ВИЧ-инфицированы, тогда как выборка из популяции тувинцев была представлена

только инфицированными индивидуумами. Частота аллеля CCR5del32 у тувинцев составила 2% (данные получены впервые), у жителей Москвы – 8,1%. Выборка ВИЧ-инфицированных индивидуумов была разбита на две группы – инфицированных М-тропным (n=31) и Т-тропным (n=63) вариантами ВИЧ-1. Частота аллеля CCR5del32 в группе инфицированных М-тропным вариантом ВИЧ-1 составила 6,4%. Это ниже частоты в группе инфицированных Т-тропным вариантом ВИЧ-1 – 8,7%, присущей европеоидам, что позволяет предположить протективный характер мутации del32 в отношении инфицирования М-тропным вариантом ВИЧ-1.

Относительно низкая частота встречаемости аллеля CCR5del32 (2%) у тувинцев позволяет предположить, что данная этническая группа менее устойчива к заражению М-тропным вариантом ВИЧ-1.

Работа выполнена при финансовой поддержке МНТП “Вакцины нового поколения и медицинские диагностические системы будущего”, ПП ФЦНТП “Геном человека” (грант 88'99) и РФФИ (грант 00-15-97777).

Рудик И.Э., Джусубалиева Т.М., Мырзабекова Г.Т., Рахимбердиева Г.И.,
Ильяшева Р.М., Супиева Ж.М.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА ГОРОДА АЛМАТЫ
Городской центр репродукции человека, Алматы, Казахстан

Одной из основных причин перинатальной заболеваемости и смертности являются наследственные и врожденные заболевания, снижение и прогнозирование которых продолжает оставаться актуальной проблемой современного акушерства и практического здравоохранения.

Ежегодно в г. Алматы рождается около 200 детей с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями, из них около 20% умирают в возрасте до 1 года, в связи с чем возрастает роль профилактики генетических нарушений. Наследственные заболевания (НЗ) и врожденные пороки развития (ВПР) стабильно занимают II место в структуре младенческой смертности и не имеют тенденции к снижению. Показатель младенческой смертности от ВПР г.Алматы составляет 2,7‰-3,2‰.

В 1995 г. в городе на базе Центра репродукции человека была разработана и внедрена региональная программа профилактики заболеваемости и смертности детей от врожденных пороков развития и наследственных заболеваний, включающая в себя:

- выделение беременных группы высокого риска по возможной генетической патологии плода и их медико-генетическое консультирование;
- массовый ультразвуковой и альфафетопротеиновый скрининг беременных;
- создание регионального регистра врожденных пороков развития;
- диагностику внутриутробных инфекций, обладающих повреждающим действием на плод (токсоплазмоз, цитомегалия, хламидиоз, краснуха);
- послеродовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию и гипотиреоз;
- внедрение новейших методов пренатальной диагностики – плацентобиопсия, кордоцентеза.

В настоящее время в структуре младенческой смертности от пороков развития преобладают врожденные пороки сердца, затем множественные пороки развития и пороки желудочно-кишечного тракта. Как известно, указанные пороки развития являются труднодиагностируемые и зависят от квалификации врачей и наличия современных УЗ-аппаратов с доплеровской приставкой. Так, множественные пороки развития только в 20% случаев диагностируются пренатально, а в последние годы стали регистрироваться ранее не классифицируемые и не описанные в литературе пороки, что требует изучения данных пороков и совместных исследований с экологами. Кроме того, многие пороки развития -