

Государственное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Казанский государственный медицинский университет»  
Минздравсоцразвития России

Студенческое научное общество им. И.А. Студенцовой



85-я Всероссийская студенческая  
научная конференция  
(15-16 апреля 2011 года, Казань)

14-я Всероссийская студенческая  
медико-историческая конференция  
«СНО КГМУ – 110 лет»  
(9 апреля 2011 года, Казань)

## **ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ ДИСФЕРЛИНОПАТИЙ ЧЕЛОВЕКА**

**Старостина И.Г., Соловьева В.В.**

**Казанский государственный медицинский университет  
Руководитель - д.б.н., доц., с.н.с. ЦНИЛ КГМУ А.А. Ризванов**

Дисферлинопатии охватывают множество нейромышечных заболеваний, характеризующихся отсутствием белка дисферлина в скелетной мышце и аутосомно-рецессивным способом наследования. Причины дисферлинопатии — различного рода мутации в гене *DYSF*, который в норме продуцирует дисферлин.

Генотерапия наследственного дефекта включает создание полноценно работающей (экспрессирующейся) генетической конструкции, содержащей смысловую (кодирующую белок) и регуляторную части гена. На следующем этапе решается проблема вектора, обеспечивающего эффективную и адресную, доставку гена в клетки-мишени. Затем проводится трансфекция в клетки-мишени, оценивается эффективность трансфекции, степень коррегируемости первичного биохимического дефекта в условиях клеточных культур (*in vitro*) и *in vivo* на животных — биологических моделях.

Существует два типа генотерапии: заместительная и корректирующая. Заместительная генотерапия заключается во вводе в клетку функционального гена дикого типа. Внесенная копия заменяет по функциям сохранившийся в геноме больного дефектный ген. При корректирующей терапии предполагается замена дефектного гена нормальным в результате рекомбинации.

Нами планируются эксперименты по клонированию гена дикого типа дисферлина в вектор на основе аденовируса и исследование экспрессии гена на клеточных культурах человека. Аденовирусные вектора эффективно переносят гены как в делящиеся, так и в неделящиеся клетки, не встраиваются в геном, обеспечивают высокий уровень экспрессии вводимых генов, способны нести значительные по размеру трансгенные вставки. При высокой экспрессии гена дисферлина дикого типа планируются эксперименты на биологических моделях, трансгенных мышцах с дефектом гена *DYSF*, что позволит оценить возможность использования разрабатываемой генной терапии для лечения дисферлинопатий у людей.