

**In silico оценка локальной геномной нестабильности, ассоциированной с рекуррентной дупликацией хромосомы 1 (1q21.1)**

**Научный руководитель – Юров Иван Юрьевич**

*Карпачев Е.С.<sup>1</sup>, Юров И.Ю.<sup>2</sup>, Юдицкая М.Е.<sup>3</sup>*

1 - Московский государственный университет имени М.В.Ломоносова, Биотехнологический факультет, Москва, Россия, *E-mail: efimkarpachev04@gmail.com*; 2 - Научный центр психического здоровья РАМН, Москва, Россия, *E-mail: ivan.iourov@gmail.com*; 3 - Московский государственный университет имени М.В.Ломоносова, Биологический факультет, Кафедра генетики, Москва, Россия, *E-mail: myudickaya@mail.ru*

Геномная/хромосомная нестабильность часто проявляется в виде таких структурных аномалий хромосом, как делеции, дупликации, инверсии или транслокации, и/или численных изменений хромосом (анеуплоидии), ассоциированных с широким спектром заболеваний [1]. В данной работе описывается случай синдрома дупликации хромосомы 1q21.1, сочетающий в себе регулярные и мозаичные перестройки (особый тип геномной нестабильности). С помощью метода SNP array была выявлена мозаичная и регулярная дупликации участка хромосомы 1q21.1 (рекуррентная). Метод SNP array является высокопроизводительным генотипическим методом анализа, используемым для обнаружения однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) в геноме. Было установлено наличие хромохелкозиса (сочетание регулярной и нерегулярной перестроек) [2]. У пациента наблюдались аутизм, Синдром дефицита внимания и гиперактивности, микроаномалии развития, нарушение сна, задержка речи и психического развития, врожденные пороки сердца. Для определения геномных сетей был использован оригинальный биоинформатический метод с использованием построения интерактома [3]. Были выявлены 49 генов в мозаичной перестройке и 8 генов в регулярной перестройке, ассоциированные с определенными молекулярными и клеточными процессами. Было продемонстрировано, что хромохелкозис вносит основной вклад в проявление заболевания.

Выводы:

- 1) Предлагаемый алгоритм позволяет описывать молекулярные механизмы заболеваний при хромосомных перестройках.
- 2) Исследования с использованием данного алгоритма могут иметь как фундаментальное, так и практическое значение.
- 3) Предложенный анализ генетических перестроек может использоваться в рамках основной парадигмы персонализированной медицины для улучшения эффективности диагностики и качества жизни пациента.

**Источники и литература**

- 1) Iourov IY, Vorsanova SG, Kurinnaia OS, Zelenova MA, Vasin KS, Yurov YB. Causes and Consequences of Genome Instability in Psychiatric and Neurodegenerative Diseases. *Mol Biol (Mosk)*. 2021;55(1):42-53.
- 2) Iourov IY, Vorsanova SG, Yurov YB, Zelenova MA, Kurinnaia OS, Vasin KS, Kutsev SI. The Cytogenomic "Theory of Everything": Chromohelkosis May Underlie Chromosomal Instability and Mosaicism in Disease and Aging. *Int J Mol Sci*. 2020;21(21):8328. doi: 10.3390/ijms21218328.
- 3) Iourov IY, Vorsanova SG, Yurov YB. In silico molecular cytogenetics: a bioinformatic approach to prioritization of candidate genes and copy number variations for basic and clinical genome research. *Mol Cytogenet*. 2014;7(1):98. doi: 10.1186/s13039-014-0098-z.