

УДК - 616.8-056.7

## **Диагностика заболевания хорей Гентингтона**

Цветкова Арина Юрьевна ([arina.bogaceva@mail.ru](mailto:arina.bogaceva@mail.ru))

Курочкина Софья Ивановна ([sonia.kur07@mail.ru](mailto:sonia.kur07@mail.ru))

Волкова Елизавета Павловна ([elizaveta.vo1@yandex.ru](mailto:elizaveta.vo1@yandex.ru))

Государственное автономное образовательное учреждение дополнительного профессионального образования Владимирской области Детский технопарк "Кванториум-33", ГАОУ ДПО ВО "Владимирский институт развития образования им. Л.И. Новиковой"

г.Владимир, Владимирская область

**Аннотация:** Статья посвящена созданию комплексной диагностики заболевания хорей Гентингтона на отечественных компонентах.

**Ключевые слова:** ПЦР-тест; непроизвольные движения; повторы CAG; хорей Гентингтона.

Arina Tsvetkova, Sofia Kurochkina, Elizaveta Volkova (Russia). **DIAGNOSIS OF HUNTINGTON'S CHOREA DISEASE.**

**Abstract:** The article is devoted to the creation of a comprehensive diagnosis of Huntington's chorea disease on domestic components.

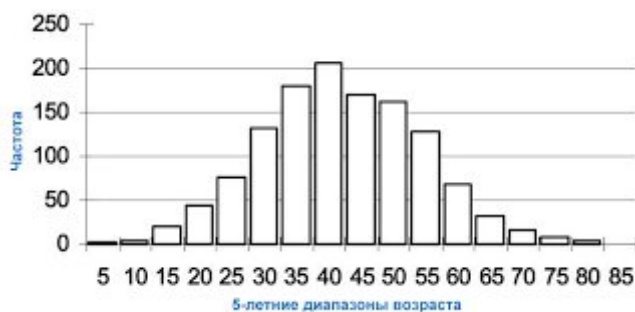
**Keywords:** PCR test; involuntary movements; CAG repeats; Huntington's chorea.

## Введение

Заболевание хорей Гентингтона возникает в результате мутации гена НТТ. Ген находится на 4 хромосоме человека и кодирует белок гентингтин. Заболевание появляется из-за увеличения количества тринуклеотидных повторов СAG. Они отвечают за глутамин, который входит в состав белка гентингтина. Цепочка аминокислот удлиняется и нарушает структуру белка, что ведет к дегенерации нейрона, что в конечном итоге становится причиной нарушения работы мозга. В гене здорового человека количество СAG-повторов не превышает 36, в то время как при хорее эта цифра может достигать 100. Основным визуальным признаком хорей — внезапные непроизвольные движения.

### Актуальность проекта:

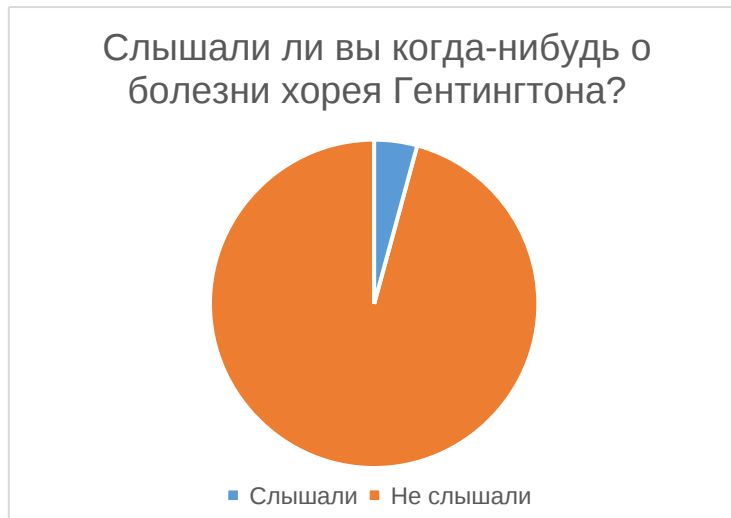
По статистике, в России на 100000 человек приходится 10 носителей заболевания. По данным Росстата, население Владимирской области на конец 2022 года составляет 1323659 человек. Следовательно, приблизительно 132 жителя области могут быть заболевшими. Но не все из них могут знать, что такое хорей Гентингтона, и что у них это заболевание. Важнее всего это знать людям в возрасте от 30 до 55 лет, так как симптомы этой болезни проявляются чаще всего именно в этом возрасте.



### Социальный опрос:

Мы провели социальный опрос среди населения различных возрастов, чтобы узнать, сколько человек знают о существовании болезни хорей

Гентингтона. Был задан вопрос; “Слышали ли вы когда-нибудь о болезни хорей Гентингтона?” Опрос показал, что 749 человек из опрошенных 782 никогда не слышали о таком заболевании. Результаты опроса в процентах представлены на слайде. Таким образом, социальный опрос подтверждает актуальность - более 90% опрошенных никогда не слышали о заболевании хорей Гентингтона.



4,22% (33 человека) слышали о болезни хорей Гентингтона.

95,78% (749 человек) не слышали о болезни хорей Гентингтона.

### **Цель работы:**

За максимально короткое время создать комплексную диагностику для выявления наличия хорей Гентингтона у людей, у которых нет возможности использовать другие методы диагностики, на основе отечественных компонентов в связи с отсутствием импортных.

**Цель текущего этапа:** рассчитать диагностические праймеры для ПЦР.

### **Задачи:**

- Изучить литературу по болезни хорей Гентингтона
- Изучить информацию по генетическому происхождению болезни хорей Гентингтона;
- Изучить методы диагностики заболевания
- Проанализировать преимущества и недостатки существующих диагностик
- Провести социальный опрос среди населения

- Научиться пользоваться информационными ресурсами и программами для подбора и расчёта праймеров
- Изучить теорию по подбору и расчёту праймеров
- Научиться проводить ПЦР-тестирование
- Провести ПЦР-тестирование

#### **Объект диагностики:**

Объектом нашего исследования является мутация (увеличение числа CAG-повторов) в гене HTT.

#### **Предмет диагностики:**

Предметом нашего исследования является проведение ПЦР-теста для определения наличия болезни хорей Гентингтона с помощью изучения мутаций в гене HTT.

#### **Проблема проекта:**

Не существует доступной для большинства людей комплексной диагностики для выявления наличия болезни хорей Гентингтона. Также при проявлении симптомов эту болезнь можно спутать с другими заболеваниями, такими как шизофрения, эпилепсия, инсульт, депрессия, синдром с изменением мышечного тонуса.

Поэтому люди не могут узнать о наличии у себя этой болезни.

#### **Практическая значимость работы:**

Наша работа поможет в будущем проводить доступную комплексную диагностику для выявления наличия хорей Гентингтона у людей, у которых нет возможности использовать другие методы диагностики, на основе отечественных компонентов в связи с отсутствием импортных.

#### **Стейкхолдеры проекта:**

Наш проект может заинтересовать генетические клиники, людей, которые страдают этим заболеванием их родственников, и людей, которые предполагают, что больны этим заболеванием.

### **Обзор литературы по теме**

Хорея Гентингтона - это редкое хроническое, неуклонно прогрессирующее генетическое заболевание, передающее аутосомно-доминантным типом наследственности. Болезнь проявляется нарушением речи, памяти и присутствием навязчивых вычурных движений, мешающих выполнять повседневную деятельность. Со временем пациент теряет навыки самообслуживания и нуждается в опеке, то есть инвалидизируется. Заболевание хорея Гентингтона происходит из-за мутации в четвёртой хромосоме, в гене HTT, который кодирует белок гентингтин. Болезнь поражает нервную систему, прежде всего — стриатум, область головного мозга, которую также называют полосатым телом. Это приводит к развитию хореического гиперкинеза — синдрома, при котором у человека развиваются неконтролируемые беспорядочные отрывистые движения различной амплитуды и интенсивности. Внешне они напоминают танец — отсюда и название «хорея», что в переводе с греческого означает «пляска». В народе это состояние также получило название «пляска святого Витта». Святой Витт был христианином и мучеником, которого римляне пытались скормить львам. Животные, по неизвестным истории причинам, Витта есть не стали, поэтому его сварили в кипящем масле. По странной логике считалось, что танцы перед статуей Святого Витта в день его именин в июне полезны для здоровья. О характере танцев можно судить по тому, что впоследствии «пляской Святого Витта» назвали проявления хореи. Постепенно к двигательным расстройствам присоединяются нарушения когнитивных функций, расстройства психики, патологические изменения метаболизма — в среднем болезнь длится с момента появления первых симптомов около 15-20 лет и приводит к смерти пациента.

### **Материалы для проведения диагностики:**

Для проведения диагностики нам понадобится реакционная смесь. Она состоит из нескольких компонентов, а именно, анализируемая ДНК, праймеры, нуклеотиды, ДНК-полимераза, буфер. Также из оборудования нам понадобятся дионизированная вода, амплификатор, пцр-пробирки, пипетки, колбы, стаканы, оборудование для электрофореза.

### **Методы диагностики:**

#### **1. ПЦР**

ПЦР - метод молекулярной диагностики, позволяющий определить наличие возбудителя заболевания, даже если в пробе присутствует всего несколько молекул ДНК возбудителя.

#### **2. Анализ родословной человека**

Если были замечены случаи заболевания в предыдущих поколениях – человек может быть болен.

#### **3. Лучевая диагностика**

Лучевая диагностика позволяет выявлять различные заболевания на самых ранних стадиях развития без хирургического вмешательства. Методы лучевой диагностики построены на принципе четкой визуализации внутренних органов, что позволяет докторам подробно изучить структуру органов и выявить верную причину болезни пациента.

#### **4. Электроэнцефалография**

Электроэнцефалография (ЭЭГ) — это метод исследования состояния головного мозга. Такой метод позволяет выяснить, насколько согласованно работает центральная нервная система. Электроэнцефалография показывает

мельчайшие изменения в функционировании коры мозга пациента и глубинных мозговых структур.

5. Позитронно-эмиссионная томография (ПЭТ), совмещенная с компьютерной томографией (ПЭТ/КТ)

ПЭТ/КТ – это передовая и эффективная диагностическая технология молекулярной визуализации, оценивающая метаболизм и другие патоморфологические процессы на клеточном уровне. Преимуществом ПЭТ/КТ перед другими методами лучевой диагностики является то, что помимо структурных изменений оценивается и уровень метаболизма в организме. За счет этого происходит более точная и более ранняя оценка имеющейся патологии.

6. Визуальная диагностика

Из-за непроизвольного сокращения скелетных и мимических мышц заболевание будет заметно в обычной жизни.

#### **Преимущества и недостатки аналогов проекта:**

##### *Плюсы:*

Высокое качество диагностики;

Подбор более точной диагностики для каждого человека;

Снижение риска распространения хореи Гентингтона;

Диагностика может показать, на какой стадии болезнь.

##### *Минусы:*

Дорогостоящая диагностика;

Долговременная диагностика;

Высокая затратность ресурсов для диагностики;

Первые признаки болезни могут проявиться только в средние года;

Визуальная диагностика может указать на другие болезни.

### **Список литературы и интернет ресурсы:**

#### 1. Актуальность:

Копишинская С.В., Антонова В.А., Густов А.В. Болезнь Гентингтона.  
*Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова.* 2014;114(1):74-79.

<https://www.dnk-center.ru/analizy-dnk/chorea-huntington-genetic-test>

<https://www.testdnk.com.ua/analizy-dnk/chorea-huntington-genetic-test>

<https://probolezny.ru/horeya-gentingtona/>

<https://rosstat.gov.ru/>

#### 2. Социальный опрос:

МАОУ СОШ №37

МАОУ СОШ №36

МБОУ СОШ №31

ДХШ №1

<https://t.me/supezz>

#### 3. Проблема:

<https://cyberleninka.ru/article/n/bolezn-gentingtona>

#### 4. Существующие решения:

[https://students-library.com/files/26/865/typy-nasledovaniya-priznakov\\_1.png](https://students-library.com/files/26/865/typy-nasledovaniya-priznakov_1.png)

<https://i-fakt.ru/xoreya-ili-plyaska-svyatogo-vita/>