

**I INTERNATIONAL
CONFERENCE ON
HUMAN GENETICS
AND GENETIC
DISEASES: PROBLEMS
AND PERSPECTIVES
OF DEVELOPMENT**

**30-31 may 2020
Baku, Azerbaijan**

BOOK OF ABSTRACTS

**İnsan Genetikası və Genetik
Xəstəliklər mövzusunda I
Beynəlxalq Konfrans
Problemlər və İnkişaf
Perspektivləri**
30-31 may 2020-ci il

**I International Conference on
Human Genetics and Genetic
Diseases: Problems and
Perspectives of Development**
30-31 may 2020

**I Международная
Конференция по Генетике
Человека и Генетическим
Заболеваниям: Проблемы и
Перспективы Развития**
30-31 мая 2020 г.



Human Genetics and
Genetic Diseases
Konferens



**İnsan Genetikası və Genetik Xəstəliklər Mövzusunda
I Beynəlxalq Elmi Praktik Konfrans
Problemlər və İnkişaf Perspektivləri**

30-31 may 2020-ci il

www.humangenetics.az



Committees

Chairman of the Conference:

Assoc. Prof. Rauf Baylarov

Scientific Committee:

PhD Vagif Karimov
PhD Leyla Suleymanova
PhD Aytakin Hasanova
PhD Sevda Alizade
PhD Lale Huseynova
PhD Rena Karimova
PhD Rahib Aliyev
PhD Manzar Aliyeva
PhD Aflatun Azizov

Organizing committee:

Assoc. Prof. Rauf Baylarov
Dr Sevil Asadova
PhD Vagif Karimov
PhD Leyla Suleymanova
PhD Aytakin Hasanova
PhD Namig Khalilov
PhD Sevinj Mammadova
Dr Marziyya Mammadova
Farid Israfilzade
Perizad Huseynova

Mündəricat

1. Di jorji sindromu <i>A.T.Həsənova</i>	6
2. Влияние преимплантационной генетической диагностики на исходы экстракорпорального оплодотворения <i>M.K. Исмаилова</i>	7
3. Kəskin endotoksemiya zamanı onurğa beyni sinirinin hissi düyünü damarlarında baş verən dəyişikliklər <i>E.K. Qasimov, A.Ə. Əliyərbəyova, İ.B. Sadiqi, L.E. Yıldırım</i>	8
4. Escherichia coli (e.coli) endotoksemiası zamanı oturaq sinir qişalarında baş verən dəyişikliklərin qişalararası təsirinin ultrastruktur xarakteristikası <i>N.T. Quliyeva</i>	9
5. History of formation of the fauna of the fish myxosporea of the water bodies of Azerbaijan <i>R. K. Karimova</i>	10
6. Mukovissidozlu xəstədə CFTR geninin iki müxtəlif mutasiyasının identifikasiyası <i>L.S. Hüseynova</i>	11
7. Erkən epileptik ensefalopatiya xəstəliyinin molekulyar-genetik tədqiqi <i>Z.S. Nəsiyova, L.S. Hüseynova, G.Ə. Vəliyeva</i>	12
8. Azərbaycanın əsas su anbarlarında (Mingəçevir su anbarı) üzvi maddələrin destruksiyası <i>A.H. Ənsərova, G.Ə. Vəliyeva, P.Ə. Mahmudova, Q.O. Hüseynova</i>	13
9. Şəmkir su anbarında su və lil qruntda fizioloji qrup bakteriyalar <i>A.H. Ənsərova</i>	14
10. Birləşdirici toxumanın diffuz xəstəliyi olan uşaqlarda autoimmün iltihabı prosesin anemik sindrom inkişafına təsiri <i>S.M. Cəfərova</i>	15
11. Qalxanabənzər vəzi quruluşunun patogenetik qiymətləndirilməsi <i>S.M. Rüstəмова, Z.R. Seyidova</i>	16
12. Son mutasiya hadisəsində DNT molekulunun ilkin zədələnmələr mərhələsində sumax meyvəsindən alınmış ekstraktın mutagen əleyhinə təsiri mexanizminin xüsusiyyətləri <i>M. Quliyev</i>	17
13. Molecular-genetic study of gene mutations in patients with hereditary muscular dystrophy <i>S.A. Aghayeva</i>	18

14. Rett sindromunun diaqnostikasında MECP2 gen mutasiyalarının molekulyar genetik metodla araşdırılmasının əhəmiyyəti
N.Y. Qarayeva 21
15. Фауна микроспоридий карповых (Cyprinidae) в водоемах Азербайджана
Р.К. Каримова 22
16. Fabri xəstəliyi diaqnozu qoyulan xəstələrdə Alfa-Qalaktozidaza geninin əhəmiyyəti
Z.İ. Mehdiyeva, E.K. Quliyeva 23
17. İnsan fəaliyyəti nəticəsində sürünənlərin sümük və əzələ toxumasında yüksək toksiki təsirlə mikroelementlərin toplanması
A.R. Həşimova 24
18. Immune diagnosis of CANDLE-like syndrome, an auto-inflammatory disease
L.I. Allahverdiyeva, N.M Guliyeva. 25
19. II tip qoşə xəstəliyi olan pasiyentin GBA genində nöqtəvi mutasiyalar
N.Ə. Bağırova 26
20. Prenatal diagnosis of 22q11.2 microdeletion with multiplex ligation-dependent probe amplification
A. Agayev, A.T. Hasanova 27
21. A New Approach in the Treatment of Low-Ejection Fraction Chronic Heart Failure at Young Patients with Sacubitrile / Valsartan
A.A. Baydamirova 28
22. “Cirəgülü” (pimpinella saxifraga l.), “sallaq tozağacı” (betula pendula roth.) və “kazak ardıcı” (juniperus sabina l.) efir yağlarının “bağırsağ çöpü” (e. Coli) test-kulturasına qarşı antimikrob təsir xüsusiyyətləri
N.İ. Əliyev, K.Ə. Çobanov 29
23. Realization of competence methodology in a teaching of medical genetics basis in biology course
O.V. Bakovetskaya, O.V. Krapivnikova., M.A. Merkulova 30
24. Sümüklərin iltihabi və və şiş transformasiyası zamanı klinik–statistik tədqiqatı
T.Ə. İbrahimova, İ.O. Əliyeva, G.H. Sadıqova, S.N. Tahirova 31
25. Hepatosellular karsinoma xəstəliyində kodlaşdırmayan mirnt-196a2 növü t>c polimorfizminin tədqiqi
F. Məmmədli, B.Bayramov, E.İsayev, N.Bayramov 32
26. Mukovisidoz gen səviyyəsində baş verən mutasiyanın nəticəsidir
A.T. Həsənova, L.R. Quliyeva 33
27. Marfan sindromu nadir genetik xəstəlikdir
A.T. Həsənova, X.C. Yusufova 34

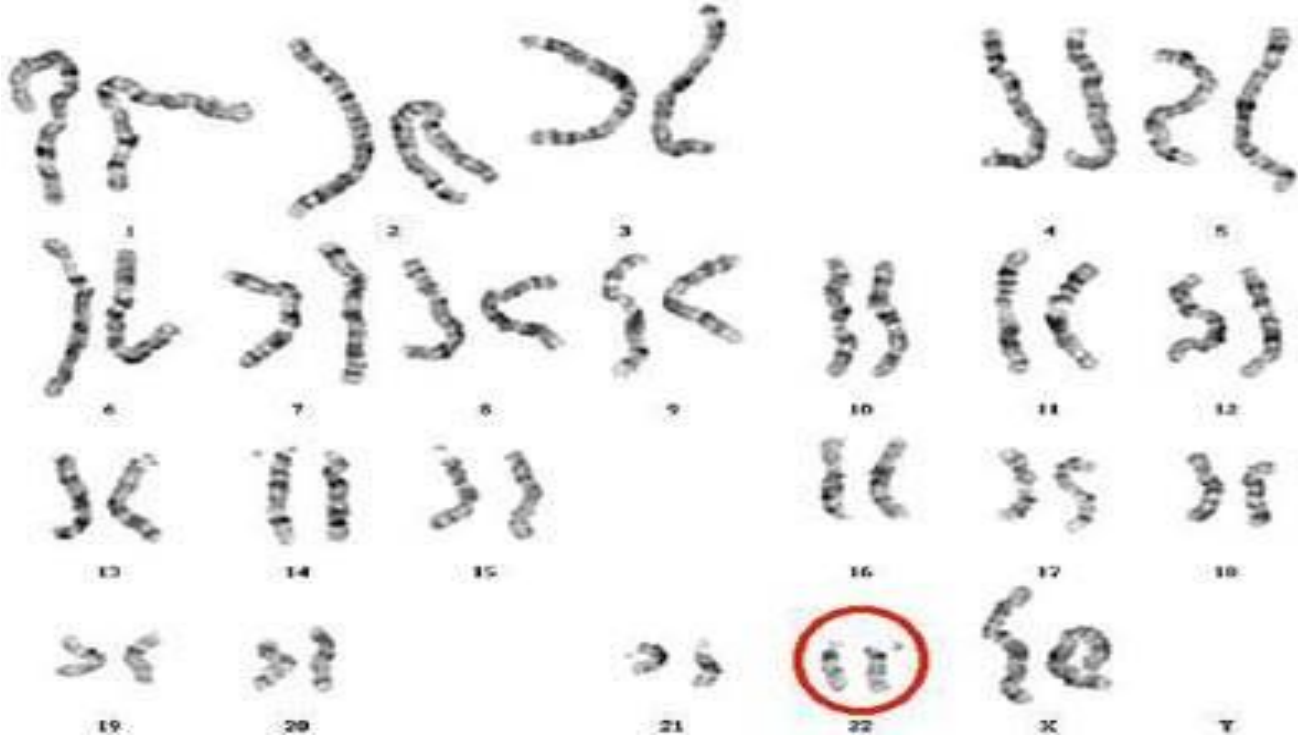
Di jorji sindromu

A.T. Həsənova¹

¹ Tibbi biologiya və genetika kafedrası, ATU

Di Jorji sindromu 22-ci xromosomun (22q11.2) delesiyası ya da translokasiyası (başqa bir

xromosoma daşınması) nəticəsində xromosomun yenidən şəkillənməsi ilə meydana gələn bir genetik anomaliyadır. Nadir olaraq görülən bu sindromun insidansı 1/4000 olaraq bildirilmişdir. Xəstələrin 90%-də 22q11.2 mikrodelsiyası görülməkdə olub, çoxu sporadik (de novo mutasiya ilə) olaraq meydana gəlməkdədir.



Təxmini 7%-də ailəvi irsiyyət tipi bildirilmişdir. 22-ci xromosomdakı gen defekti nəticəsində intrauterin yəni bətdaxili inkişafda 3-cü və 4-cü faringeal yarıqların anormal inkişafı olur və bunun nəticəsində bu embriyonik yapılardan törəyən organlar; timus, paratiroid, aorta, dodaq və qulaqların alt qisimlərində bulgular meydana gəlir. Bu sindromun bulguları çox geniş spektrumlu olub, anadan gəlmə ürək və böyük damar anomaliyaları, palatal yetməzlik və hipokalsemiya sıx görülür. Üz anomaliyaları (kiçik çənə, qulaq düşüklüyü, gözlər arası məsafənin böyük olması, üst dodağın orta oluğunun qısa olması) görülə bilər. Bu sindromda timus vəzinin natamam inkişafı və ya yoxluğu səbəbi ilə T hüceyrələri sintez olunmur və immun sistemdə çatışmazlıq görülür. Vəzin anormal yerləşimi və ya kiçik həcmdə olması da xarakterikdir.

Ciddi komplikasiyalara səbəb olması və zəhin inkişafına təsir etməsi kimi başlıca səbəblərə görə 22-ci xromosomun delesiyasının erkən

mərhələlərdə diaqnostikası vacibdir. Klinik şübhənin davamında diaqnoz FISH, MLPA kimi metodlarla qoyula bilməkdədir. Bəzi hallarda ürək qüsurları, böyümə hormonunun çatmamazlığı müşahidə edilir. Yaşlı xəstələrin təxminən 40 faizində şizofreniya xəstəliyinin əlamətləri var. Adətən xəstələrin əksəriyyəti 1 yaşına qədər tələf olur.

Ürək qüsurlarının, paratiroid vəzin funksiyasına və qanda kalsiumun miqdarına nəzarət tələb edilir.

Влияние преимплантационной генетической диагностики на исходы экстракорпорального оплодотворения

М.К. Исмаилова¹

¹ Центральная Клиника

Цель: Изучение структуры хромосомных нарушений эмбрионов на основании преимплантационной генетической диагностики в программе вспомогательных репродуктивных технологий, а также влияния этой процедуры на результаты беременностей.

Материалы и методы исследования: Проводили изучение хромосомной патологии эмбрионов у 86 женщин с разными исходами ЭКО. Преимплантационное исследование эмбрионов проводили FISH методом у 42 женщин с положительными результатами ЭКО и у 44 женщин с отрицательным исходом ЭКО. Оценку качества эмбрионов проводили на третий день культивирования.

Результаты исследования: Изучение преимплантационной характеристики эмбрионов в программе ЭКО выявило более высокий показатель для эмбрионов без хромосомной патологии в группе с эффективными ЭКО и низкие показатели для относительной частоты эмбрионов с хромосомной патологией, по сравнению с группой с отрицательными результатами ЭКО.

В группе с благоприятным исходом ЭКО у женщин старше 35 лет чаще встречались жизнеспособные эмбрионы и реже - нежизнеспособные эмбрионы. Характер хромосомной патологии у исследуемых женщин не показал достоверной разницы между группами сравнения.

Также определяется достаточно большое количество морфологически нормальных, но генетически аномальных эмбрионов. Если бы не проводили ПГД, то при подсадке выбор эмбриолога пал бы несомненно на те эмбрионы, которые дошли до стадии бластоцисты. В результате это привело бы к отрицательному результату ЭКО.

Наряду с этим, имеются и те, эмбрионы,

которые генетически оказались здоровыми, но морфологически неполноценными. Все эти данные указывают на то что, для получения высококачественного эмбриона и положительных результатов ЭКО необходимо совершенствовать и протоколы контролируемой гиперстимуляции яичников, и применяемые лекарственные препараты и эмбриологический этап, и саму процедуру ПГД.

Заключение: Несмотря на противоречивые данные, анализ данных мировой литературы и полученных нами в ходе исследования результатов показал большие преимущества преимплантационной диагностики. Имея широкие диагностические возможности ПГД в рамках ВРТ позволяет выбрать и перенести в полость матки эмбрионы с отсутствием хромосомных патологий, снизить риск невынашивания и многоплодия, а также увеличить шансы успешной имплантации и рождения здорового ребенка.

Ключевые слова: Экстракорпоральное оплодотворение, Вспомогательные Репродуктивные Технологии, бесплодие, Преимплантационная генетическая диагностика, Хромосомные аномалии.

Kəskin endotoksemiya zamanı onurğa beyni sinirinin hissi düyünü damarlarında baş verən dəyişikliklər

E.K. Qasimov, A.Ə. Əliyərbəyova, İ.B. Sadiqi, L.E. Yıldırım¹

¹ Azərbaycan Tibb Universitetinin Histologiya, embriologiya və sitologiya kafedrası

Onurğa beyni siniri hissi düyünü (OBSHD) damarlarının morfoloji quruluşunda baş verən dəyişikliklərin müxtəlif mənşəli neyropatiyaların yaranmasında əsas səbəblərdən olduğunu nəzərə alsaq yaradılmış eksperimental modeldə bu dəyişikliklərin xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi xüsusi əhəmiyyət kəsb edir.

İşin məqsədi eksperimental olaraq yaradılmış kəskin iltihab zamanı onurğa beyni sinirinin hissi düyününü təchiz edən damarlarda baş verən dəyişikliklərin öyrənilməsi olmuşdur.

Material və metodlar. Tədqiqat obyektı çəkisi 180-200 qr olan 20 ağ siçovullardan götürülmüş OBSHD -dir. Huşsuzlaşdırılmış heyvanların damarları Xenks məhlulu ilə yuyulmuş, 2,5% qlutaraldehyd məhlulu vasitəsilə damardaxili perfuziya üsulu ilə fiksasiya olunmuş və əldə olunan OBSHD-dən epon-araldit bloklar hazırlanmışdır. Bloklardan alınan yarımnazik (1-2 mkm) kəsiklər metilen abısı, azur II, əsas fuksin ilə rənglənmiş və Latimet (Leitz) mikroskopunda; ultranazik (70-100 nm) kəsiklər isə 2%-li uranil-asetat və 0,6%-li təmiz qurğuşun-sitratla rənglənmiş, JEM-1400 transmission elektron mikroskopunda tədqiq edilmişdir.

Nəticələr. Eksperimental endotoksemiya zamanı onurğa beyni siniri hissi düyününün qidalanmasında iştirak edən damarlarında baş verən dəyişikliklər içərisində ilkin olaraq nəzərə çarpan arteriyaların orta qatlarının təşkilində iştirak edən sayə əzələ liflərinin yığılması nəticəsində onların mənfəzinin 2 dəfədən çox daralması ilə müşahidə olunan kəskin deformasiyaya məruz qalmasıdır. Bu zaman tək-tək rast gəlinən mio-endotelial əlaqələrdən başqa, endotelial və sayə əzələ hüceyrələrinin bir-birlərinə baxan səthlərində meydana çıxan çıxıntılar daxili elastiki zarı ayrı-ayrı fraqmentlərə bölərək onların mexaniki təsirlərə

müqavimətini kəskin azaltdığından arteriyaların daxili qatında yerləşən endotel hüceyrələrində destruktiv dəyişikliklər meydana çıxır.

Yekun. Endotel hüceyrələrinin umümi qəbul olunmuş morfoloji quruluşu dəyişilərək nüvə yerləşən mərkəzi və nüvətrafı hissələrinin birlikdə damar mənfəzinə doğru qabarması damarın mənfəzinin kəskin daralmasına və kapsuldaxili damar torunda arterial qanın həcmi azaldaraq hipoksiyaya şərait yaradır.

Escherichia coli (e.coli) endotoksemiyası zamanı oturaq sinir qişalarında baş verən dəyişikliklərin qişalararası təsirinin ultrastruktur xarakteristikası

N.T. Quliyeva¹

¹Azərbaycan Tibb Universitetinin Histologiya, embriologiya və sitologiya kafedrası

Giriş. E.coli endotoksini qram-mənfi bakteriyaların hüceyrə zərinin xarici səthində olan lipopolisaxaridlərdir. İnsanlar daimi olaraq endotoksin ilə təmasda olduğundan onun periferik sinir qişalarına təsirinin öyrənilməsi əhəmiyyətlidir. Həm də son elmi- tədqiqatlarda göstərilir ki, periferik sinirlər impulsları ötürməklə yanaşı, hətta orqanizmlə xarici mühit arasında qarşılıqlı əlaqələrin yaranmasında da mühüm rol oynayırlar. Odurki tədqiqat işini aktual hesab etmək olar.

Məqsəd. Endotoksemiya zamanı oturaq siniri qişalarının stuktur elementlərində baş verən morfofunkcional dəyişikliklərin qişalar arasında bir-birinə əlaqəli təsirinin ultrastruktur səviyyədə öyrənilməsidir.

Material və metodlar. Tədqiqat zamanı makro-mikroskopik təşrih, işıq və elektron-mikroskopik, morfometrik və statistik metodlardan istifadə edilmişdir.

E. Coli endotoksini 1 mq/kq olmaqla 0,5 ml fizioloji məhlulda həll edilərək, ağ siçovulların quyruq venasına yeridilmişdir (n=10). Nəzarət qrupu heyvanlarına isə yalnız 0,5 ml fizioloji məhlul vurulmuşdur. Hazırlanmış bloklardan LKB III və Reichert ultramikrotomlarında ultranazik kəsiklər hazırlanaraq elektron mikroskopunda tədqiq edilmişdir.

Əldə olunmuş məlumatlar. Müəyyən edildi ki, hər üç qişa (epinevrium, perinevrium və endonevrium) arasında əsasən ilkin olaraq qoruyucu funksiya rolunu oynayan perinevral qişanın zədələnməsi nəticəsində perinevriumun

baryer funksiyasının pozulması baş verir ki, nəticədə müxtəlif toksik maddələr sinir daxilinə keçərək digər iki qişanı da (epinevrium və endonevrium) zədələyir.

Nəticə. Beləliklə, kəskin eksperimental endotoksemiya zamanı oturaq sinirinin qişaları arasında əmələ gəlmiş iltihab ocaqlarında “qüsurlu dairə” formalaşır. Şübhə yoxdurki bu da nevropatiya ağrıların əsas səbəblərindən biridir.

History of formation of the fauna of the fish myxosporea of the water bodies of Azerbaijan

R. K. Karimova¹

¹ Azerbaijan Medical University
Department of Medical Biology and Genetics

Despite the fact that all water bodies of Azerbaijan belong to the basin of Caspian Sea, among the myxosporeas of our fish, there are only 3 species from Ponto-Caspian marine faunistic complex formed by brackish-water of Pontic Lake-Sea. In the Neogene, in the drainless water bodies of Near East, Western Asian faunistic complex arose. Its representatives began to penetrate into the water bodies of Caucasus, after it joined its southernmost tip to the mainland and turned from an island into a peninsula. From the myxosporeas of our fauna, this complex includes species that parasitize mainly on *Labeobarbus* and barbel. In the Neogene, in the water bodies of Northern Palaeartic, the most widespread freshwater faunistic complex, i.e. boreal plain complex (in the sense of Yakovlev, 1964) was formed. In our fauna, it is represented by three environmental groups. From these, palearctic group includes specific myxosporea of northern pike and a number of species with a wide range of hosts. Representatives of the next, Ponto-Caspian group are inferior to the Palaeartic species in the degree of eurythermy and are therefore more numerous in the southern and low-land areas than in the northern and mountainous. Among the myxosporeas of the fauna of the republic there are 16 of them. They are found in fish belonging to various faunal complexes. Our amphiboreal group consists of 6 species with interrupted habitat, including Europe and the Far East. The vast majority of myxosporeas of boreal low-land origin is euryhaline and can parasitize in the body of many fishes. Therefore, these

forms could easily penetrate from the north, for example, from Volga basin, into the brackish waters of the Caspian Sea. Passing the sea, through rivers, on migratory fish, they also got into the freshwater bodies of our region. Due to periodically occurring phases of desalination, this process has been significantly simplified. In Neogene, when the mountain range of the Greater Caucasus did not reach its present height, boreal forms could pass into the freshwater bodies of the Caucasus also through the upper reaches of the rivers. In the era of productive strata, as a result of strong regression, the northern boundary of the sea water body corresponding to modern Caspian Sea receded far to the south and the rivers flowing now into the Middle Caspian Sea temporarily turned into tributaries of the so-called Paleo-Volga. In such conditions, typically freshwater boreal forms of the fish and ichthyoparasites penetrated the southern freshwater tributaries.

Approximately in the Neogene, in the lowlands of Palearctic, a brackish-water faunistic complex was formed, in particular, sticklebacks and their highly specific parasites, including 3 species of myxosporidia. Their penetration into our region could follow the same paths as boreal lowland forms. Moreover, given the limnophily nature of the former, apparently, the possibility of their crossing the upper reaches of the rivers should be excluded.

In the post-tertiary period, when the Khvalyn (Caspian) basin renewed its connection with the Ancient Euxin (Black Sea) basin, the entrance of the Mediterranean into atherins, Common goby and pipefish, as well the latter parasite, myxosporea *Sinuolinea sakinachanumae* was happened in the Caspian Sea.

Salmon fish and 2 species of their myxosporeas in the water bodies of Azerbaijan are representatives of boreal piedmont-faunistic complex, which formed in Siberia and Northern Europe from some of boreal low-land part. Their penetration, apparently, should be attributed to

already post-glacial period, when the nelma moved into the Caspian Sea from the Arctic basin, which then turned into a passage inconnu.

References

1. Yakovlev V.N. History of the formation of faunistic complexes of freshwater fishes. Ichthyol questionnaire. - 1964 - vol. 4. - Iss. 1. (30) - Page 10 - 20.
2. Dogel V. A., Bykhovsky B. E. Parasites of fishes of the Caspian Sea. - Tr. Commission for the Study of the Caspian Sea - 1939 - Iss. 7. - Page 1 -150.
3. Mikailov T. K., Ibragimov Sh. R. Myxozoic type - Myxozoa. - Animal world of Azerbaijan. - Vol. 1. Unicellular and multicellular (without arthropods and chordates) - Baku - Elm - 1995 - p. 67 - 73.

Mukovissidozlu xəstədə CFTR geninin iki müxtəlif mutasiyasının identifikasiyası

L.S. Hüseynova ¹

¹ Azərbaycan Tibb Universiteti

Giriş. Mukovissidoz autosom-recessiv irsiyyət tipli genetik xəstəlikdir. 1989-cu ildə molekulyar-genetik metodların köməkliliyilə mukovissidoz irsi xəstəliyinin geni aşkar edilərək CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) adlandırılmışdır. CFTR geninin sintez etdiyi zülal epitelial hüceyrələrin apikal membranında yerləşən xlor kanallarının fəaliyyətini reqlə edir. Xəstəlik ağciyərləri və mədəaltı vəzinin funksiyasını zədələyir.

CFTR geni 7 saylı xrosomun uzun çiyinin mərkəzində (7q31) ölçüsü 190 kb olaraq 27 ekzondan ibarətdir. CFTR geninin 700-dən artıq mutasiyası identifikasiya edilmişdir ki, bunlarında əksəriyyəti nadir təsadüf edilir.

Azərbaycan Respublikasının əhalisində mukovissidoz xəstəliyinin genetik diaqnostikası aparılmamış CFTR geninin mutasiyaları öyrənilməmişdir.

Beləliklə, Azərbaycan Respublikasının əhalisində mukovissidoz irsi xəstəliyinin CFTR genlərinin genetikasının öyrənilməsini qarşımıza məqsəd qoymuşuq.

Material və metodika. 3 yaşlı uşaqda mukovissidoz xəstəliyindən şübhə olduğundan CFTR geninin molekulyar diaqnostikası amplikonların sekvenləşdirilməsinin yeni nəsil metodlarına əsaslanmışdır. Amplikonlar tamamilə genin kodlaşdırıcı və ekzon-intron birləşdirici konservativ hissələri əhatə edir.

Bizim istifadə etdiyimiz metodikada amplikonun diaqnostikası, əhatə olunmayan minimal (>20) nukleotid ardıcılığı klassik Senqer sekvenləşdirmə metodu ilə 100% əldə olunur.

CFTR geninin molekulyar diaqnostikası MLPA (multiplex legation-dependent probe amplification) MRC-Hollandiya istehsalı olan SALSA MLPA probemix P034-B2/p035-B1 nümunələrində istifadə edilmişdir. Metodun istifadəsilə CFTR geninin daxilində mövcud gen mutasiyalarını testləşdirmək mümkün olmuşdur.

Nəticə və müzakirə. Mukovissidoz diaqnozlu 3 yaşlı oğlanda CFTR geninin iki müxtəlif mutasiyası identifikasiya edilmişdir: 1. genin dördüncü ekzonunun 328-ci vəziyyətində qanın nukleotidinin sitozinlə əvəzi nəticəsində zülalın 110-cu vəziyyətində asparagin aminturşusu histidinlə əvəz edilmişdir (328 G>C, Asp>His), 2. genin səkkizinci ekzonunun 1000-ci vəziyyətində sitozin nukleotidinin timinlə əvəzi nəticəsində zülalın 334-cü vəziyyətində arqinin aminturşusu triptofanla əvəz edilmişdir (1000 C>T, 334 Arg>Trp). Beləliklə, xəstədə CFTR geninin iki müxtəlif mutasiyasının kompaund vəziyyəti identifikasiya edilmişdir (328 G>C/1000 C>T). Hər iki mutasiya bir nukleotidin digər nukleotid ilə əvəzi olmuşdur.

Erkən epileptik ensefalopatiya xəstəliyinin molekulyar-genetik tədqiqi

Z.S. Nəşibova, L.S. Hüseynova, G.Ə. Vəliyeva¹

¹AMEA Genetik Resurslar İnstitutu, Azərbaycan Tibb Universiteti

Giriş. Erkən Epileptik ensefalopatiya (EE) müxtəlif etiologiyalı progressivləşən xəstəliklər qrupuna aid olaraq, elektroforeqrammada neyrokoqnitiv defisiti və epileptik aktivliyi göstərir. EE bütün epilepsiya diaqnozlu uşaqların 15%-də, 3 yaşına qədər epileptik tutmaları olan uşaqların 40%-də təsadüf olunur. Genetik testləşmə vacib diaqnostik metoddur. Müasir genetik diaqnostika xəstəliyə olan genetik meyilliliyi, risk faktorlarına olan həssaslığı aşkar edir.

Tədqiqatımızın məqsədi, ilk dəfə olaraq erkən EE diaqnozlu azərbaycanlı pasientin müasir molekulyar-genetik metodların istifadəsilə analizini aparmaq, xəstəliyin genetikasını öyrənmək olmuşdur.

Material və metodika. Epileptik ensefalopatiya diaqnozlu pasient 2019-cu il təvəllüdlü qız qohum nığahdan doğulub. Valideynləri əmi uşağıdır (ikinci dərəcəli qan qohumluğu). Xəstə ailədə üçüncü uşaqdır. 17 və 19 yaşlı iki sağlam qardaşı var.

Genetik analiz məqsədilə xəstə və valideynlərindən venoz qan üç müxtəlif DBS kartına (Dry blood spot) hopdurulmuş, genetik analiz məqsədilə fluorimetrik metoddan və maye xromatoqrafiyadan istifadə edilmişdir. Genetik analizlər polimeraza-zəncir reaksiyasına əsaslanmışdır. SPTAN1 genin birbaşa sekvenləşdirilməsi Senqer üsulu ilə həyata keçirilmişdir. Metodun istifadəsilə SPTAN1 geninin daxilində mövcud mutasiyanı testləşdirmək mümkün olmuşdur. Whole Exome Sequencing metodundan istifadə edilmişdir (CentoXome®). Metod CENTOGENE laboratoriyasında (Rostok ş., Almaniya) işlənib hazırlanmışdır.

Nəticə. Azərbaycanlı erkən epileptik ensefalopatiya diaqnozlu uşaqda SPTAN1 geninin missens mutasiyası identifikasiya

edilmişdir. Mutasiya genin 2908-ci vəziyyətində quanin nukleotidinin adenine nukleotidi ilə əvəzinə səbəb olmuşdur (SPTAN1 2908G>A). Mutasiyanın nəticəsi olaraq biosintez olunan zülalın 970-ci vəziyyətində qlutamin aminturşusu lizin aminturşusu ilə əvəz olunmuşdur (Glu970Lys). Centogene və ACMG – tövsiyələrinə əsasən mutasiya vaciblik dərəcəsinə əsasən 3-cü sinfə aid edilmişdir.

Erkən epileptik ensefalopatiya diaqnozlu pasientin genetik müayinəsindən əldə edilmiş nəticəyə əsasən Azərbaycan Respublikasında oxşar diaqnozlu yeniyenmələrin hamısında SPTAM1 geninin skrininqinin aparılması tövsiyyə edilir.

Azərbaycanın əsas su anbarlarında (Mingəçevir su anbarı) üzvi maddələrin destruksiyası

A.H. Ənsərova, G.Ə. Vəliyeva, P.Ə. Mahmudova,
Q.O. Hüseynova ¹

¹ ATU “Tibbi biologiya və genetika” kafedrası

İşin məqsədi. Mingəçevir su anbarında 2015-ci ildə fəsilər üzrə apardığımız tədqiqatın nəticələrini təqdim etməkdir.

Material və metodlar. Müşahidələr, su və lil-qrunut nümunələri su anbarının Azərbaycana aid olan sahəsində, axın istiqamətində, 5 stansiya-məntələrdə aparılmışdır. Sularda və lil-qruntda mikrobların ümumi sayı, müvafiq olaraq A.C. Razumovun və S.N. Vinoqradskinin metodlarına əsasən müəyyən olunmuşdur. Saprofit bakteriyaların miqdarı balıq peptonlu aqar qida mühitinə əkməklə təyin olunmuşdur. Fizioloji qrupa və koli-enterobakter cinsinə aid olan bakteriyalar V.İ. Romanenko, S.İ. Kuznetsov və A.Q. Rodinanın metodik göstəricilərinə müvafiq əldə edilmişlər.

Nəticələr. Mingəçevir su anbarında ilkin üzvi maddələr fitoplankton tərəfindən günəş radiyası yayılan qatlarda üzvi maddələrin destruksiyası həm bütün dərinliklərdə, həm də dib çöküntülərində, qaranlıq şəraitdə gecə gündüz davam edir. Biodestruksiya olunan üzvi maddələrin ümumi miqdarı fitoplankton tərəfindən sintez edilən ilkin üzvi maddələrdən 2-3 dəfə çoxdur. 2015-ci ildə su anbarında 457 min ton maddə destruksiya edilmişdir. Bu da həmin dövrdə Mingəçevir su anbarında fitoplankton tərəfindən sintez olunan ilkin məhsuldan (30 min ton) 1.5 dəfə çoxdur. Belə ki, müasir dövrdə Mingəçevir su anbarında su örtülü sahəsinin hər kv metrində 762qr üzvi maddə mineralizə olunur. Son 30 ildə mineralizə olunan üzvi maddələrin miqdarı 144 min ton çoxalmışdır. Üzvi maddələrin destruksiyası

epizodik olaraq yay fəslində lil – qruntda əvvəllər aparılmış, bizim tədqiqatlarımızda isə Mingəçevir su anbarında fəsilələr üzrə maddələrin destruksiyası xüsusi tədqiq edilmişdir. Qışda göstəricilər yayda olduğundan 1.8 dəfə fitosintezin intensivliyi isə 3-4 dəfə azdır. Destruksiya prosesi yay və payızda eyni olur. Bu su anbarında lil- qrunutun mineralizə olunan üzvi maddələrin miqdarı 3 il öncə hər kvadrat metrə 79 q/c olubsa, indi 162 q/c olub, üzvi maddələrin ümumi miqdarı 107 min ton suda destruksiya olunan üzvi maddələrin çəkisi 144 min ton çoxalmışdır.

Yekun. İlk dəfə tərəfimizdən hesablanmışdır ki, Mingəçevir su anbarında ildə 414 min ton üzvi maddə yaranırsa su qatlarında və dib çöküntülərində (lil –qrunut qatında) 555 min ton üzvi maddə mineralizə olunur ki, bu da üzvi maddə balansına gəlir hissəsindən 1,4 dəfə və yaxud 155 min ton çoxdur.

Şəmkir su anbarında su və lil qruntda fizioloji qrup bakteriyalar

A.H. Ənsərova ¹

¹Azərbaycan Tibb Universitetinin, Tibbi biologiya və genetika kafedrası, Bakı, Azərbaycan.

İşin məqsədi. Şəmkir su anbarında 2015-ci ildə fəsilər üzrə apardığımız tədqiqatın nəticələrini təqdim etməkdir.

Material və metodlar. İlk dəfə olaraq Şəmkir su anbarında mikrobioloji tədqiqatlar 2015-ci ilin qış, yaz və payızında, 2015-ci ilin isə yay fəslində başa çatdırılmışdır. Müşahidələr, su və lil-qruntda nümunələri su anbarının Azərbaycana aid olan sahəsində, axın istiqamətində, 3 stansiya-məntələrdə aparılmışdır. Su nümunələri steril şüşə qablarla Y.İ.Sorokinin batometri ilə, lil-qruntda isə kiçik Peterson cihazı ilə əldə edilmişdir. Suyun şəffaflığını təyin etmək üçün ağ rəngli Sekki lövhəsindən istifadə olunmuşdur. Sularda və lil-qruntda mikrobların ümumi sayı, müvafiq olaraq A.C.Razumovun və S.N.Vinoqradskinin metodlarına əsasən müəyyən olunmuşdur. Saprofit bakteriyaların miqdarı balıq peptonlu aqar qida mühitinə əkməklə təyin olunmuşdur. Spor əmələ gətirən saprofit bakteriyalar termiki (80°C) üsula əsasən, fizioloji qrupa və koliform bakteriyalar cinsinə aid olan bakteriyalar V.İ.Romanenko, S.İ.Kuznetsov və A.Q.Rodinanın metodik göstəricilərinə müvafiq əldə edilmişlər. Mikrobioloji əkmə-analizlər, nümunələr götürüldəndən 1,5-2 saatdan gec olmamaq şərti ilə aparılmışdır.

Nəticələr. Şəmkir su anbarı indiyə qədər hələ də sabitləşməmişdir. Burada fauna – flora, qaz – duz rejimləri, fiziki kimyəvi xassələri Kür çayı ilə gətirilən küllü miqdarda alloxton maddələrin sayəsində kəskin sıçrayışlarla davam edir. Məhz Şəmkir su anbarında olan üzvi maddələrin tam kütləsini eliminasiya dən saprofit bakteriyalardır. Onların həqiqi obliqat heterotrofik qabiliyyəti sayəsində üzvi məhsullar metabolitlər yaranır və beləliklə mühitdə mikrob assosiyası formalaşır və mineralizasiya prosesi genişlənir, trofik əlaqələr yaxşılaşır. 2015 – ci

ildə fəsilər üzrə apardığımız tədqiqatlarla müəyyən etmişik ki, Şəmkir su anbarında saprofit bakteriyaların sayı sahələr üzrə eyni deyildir. Tədqiqatlarımızın nəticələrinə əsasən müəyyən edilmişdir ki, bütün il ərzində 1,2 və 3–cü stansiyalara aid akvatoriyada saprofit bakteriyaların sayı digərlərindən 2 dəfə çoxdur. Bununla bir daha daha sübut olunur ki, Şəmkir su anbarında mikrobiotanın inkişafında Kür çayı vasitəsi ilə gətirilən alloxton üzvi maddələrin rolu böyükdür, həmçinin saprofit bakteriyaların spor əmələ gətirən formalara nisbəti də Şəmkir su anbarında olan üzvi maddələrin asan mənimsənilən keyfiyyətdə və zülallarla zəngin olmasını sübut edir. Belə ki, qış fəslində spor əmələ gətirən formalar cəmi 14% təşkil edir ki, bu da yüksək göstərici sayılır. Saprofit bakteriyaların spor əmələ gətirən formalarının az olması bir tərəfdən su anbarlarından üzvi maddələrin asan mənimsənilən xarakterini göstərsə digər tərəfdən üzvi maddələr tam-sona qədər mineralizə edilməsini sübut edir. Bu da o deməkdir ki, su anbarlarının lil-qruntda çökən üzvi maddə qalıqları asan mənimsənilən komponentlər sayıla bilər. Məhz bu səbəbdən də Şəmkir su anbarındakı lil-qruntdakı mikrobioloji proseslər digər su anbarından fərqlənir.

Yekun. Şəmkir su anbarında həm suda (aerob), həm də lil-qruntda (anaerob) sellüloza parçalayan qruplar bakteriyalar birgə öyrənilmişdir. 2015 – ci ildə aparılan işlərin nəticələrinə görə Şəmkir su anbarında selulozparçalayan bakteriyalar ən çox yay və payız fəsilələrində yayılmışlar. Sularda aerob seluloza parçalayan bakteriyaların miqdarı anaeroblarla müqayisədə 2 dəfə çoxdur. Məlum olmuşdur ki, aerob selulozparçalayan bakteriyaların sayı yay fəslində çox olur. (aerob bakteriyaların illik miqdarı 6,4 min/ml, anaerobların illik miqdarı 1,75 min/ml olur) Şəmkir su anbarında sularda mikromisetlərdən – asperqillus, penisilium, Fusarium, Alternaria cinslərinə aid olan taksonların suda yayılması müəyyən edilmişdir. Məlum olmuşdur ki, il boyu obliqat mikromisetlərin miqdarı 10-100 ml arasında dəyişir və çay mənsəli sahələrdə, bulanıq sularda əldə edilir. Fəsilər üzrə qış aylarında aerob və anaerob sellüloza parçalayan bakteriyaların sayı, yaz, yay, payız aylarından 8-10 dəfə azdır. Sərbəst

aztmənimsəyən anaerob closetridium pasterianum Şəmkir su anbarında suyun dib qatlarında bütün sahələrdə və bütün fəsillərdə qeyd edilir.

Birləşdirici toxumanın diffuz xəstəliyi olan uşaqlarda autoimmün iltihabi prosesin anemik sindrom inkişafına təsiri

S.M. Cəfərova ¹

¹ MediClub Hospital

Məqsəd: Tədqiqat işi BTDX olan uşaqlarda autoimmün iltihabi prosesin dəmir mübadiləsi, anemik sindromun inkişafı və anemik sindromun aradan qaldırılmasını öyrənmək məqsədi ilə aparılmışdır.

Metod: Tədqiqata cəlb edilmiş xəstələr ATU-nun Tədris Terapevtik Klinikasının III Pediatriya şöbəsində müalicə alan uşaqlar arasından seçilmişdir.

Müayinəyə 32 nəfər 3-18 yaşlı birləşdirici toxumanın diffuz xəstəliyi olan xəstə uşaq cəlb edilmişdir. Bu uşaqların hər birində qanın ümumi analizi, qanda dəmir, ferritin, transferrin, transferrinin doyma səviyyəsi, fol turşusu, B12 vitamini, CRP, RF, ASO, eritropoetin, düz-Kumbs reaksiyası, ANA, anti-dsDNT, anti-ssDNT yoxlanılmışdır. Alınmış nəticələr variasiya (U-Uilkokson) və diskriminant (χ^2 – Pirson) analiz üsulları ilə Microsoft Office Excel-2010 və SPSS-20 statistik paketlərində işlənmişdir.

Tədqiqatın nəticələri. Aparılmış tədqiqat nəticəsində müayinəyə cəlb edilmiş 32 uşaqdan 20 (62,5%) nəfərində anemik sindrom aşkarlanmışdır ki, bu uşaqların 17 nəfəri qız (85%), 3 nəfəri oğlan (15%) olmuşdur. Qruplarda gender göstəricilərində randomizasiya prinsiplərinə əməl olunmuşdur.

Tədqiqat nəticəsində anemiyanın laborator göstəriciləri və əsas xəstəliyin klinik-laborator fəallıq göstəriciləri arasında korrelyasion əlaqənin olması müəyyən edilmişdir. Autoimmün markerlərdən anti ssDNT ilə Hb arasında $r = -0,22$, $p < 0,05$ dürüst əks

qarşılıqlı əlaqə, CRP və ANA arasında müsbət qarşılıqlı korrelyasion əlaqənin ($r = +0,55$; $p < 0,01$) olduğu aşkar edilmişdir. Həmçinin CRP ilə hemoqlobin göstəriciləri arasında dürüst korrelyasiya əlaqəsinin olduğu müşahidə edilmişdir. CRP ilə Hb arasında müalicədən əvvəl $r = -0,22$ və müalicədən sonra $r = -0,27$ ($p < 0,05$) dürüst əks qarşılıqlı əlaqə, CRP ilə ferritin arasında müalicədən əvvəl $r = +0,29$ ($p < 0,05$) və müalicədən sonra $r = +0,33$ ($p < 0,01$) dürüst müsbət qarşılıqlı əlaqə olduğu aşkar edilmişdir.

Əsas xəstəliyin bazis terapiyasından sonra anemik sindromlu xəstələrdə Hb-nin səviyyəsi 14,2% ($p < 0,001$) yüksəlmiş, zərdabda dəmir 51% ($p < 0,001$) artmış, ferritinin səviyyəsi 20,4% ($p < 0,05$) azalmış, TFD%-i 21,1% ($p < 0,001$) yüksəlmişdir.

BTDX zamanı xronik autoimmün iltihabi prosesin anemik sindromun inkişafına təkan verərək, əsas xəstəliyin gedişi və proqnozunun pisləşməsinə səbəb olduğu öyrənilmişdir.

Qalxanabənzər vəzi quruluşunun patogenetik qiymətləndirilməsi

S.M. Rüstənova, t.ü.f.d, dosent; Z.R. Seyidova,
t.ü.f.d, dosent.¹

¹ ATU, İnsan anatomiyası və tibbi terminologiya kafedrası

İşin məqsədi: Bədəndə daxili tarazlıq və özünü tənzimləmə mexanizmi olduqca mürəkkəb sistemdir. Belə ki, orqanizm bir vəziyyətdən digərinə keçə bilir, xarici və daxili mühitin daim dəyişən şəraitinə reaksiya verməklə onlara uyğunlaşmağa çalışır. Tədqiqat işinin əsas məqsədi müəyyən təsirə məruz qalmış orqanizmlərdə daxili tarazlıq və özünü tənzimləmə mexanizmlərinin fəaliyyətini müəyyən etməkdən ibarətdir.

Material və metodlar: Bu məqsədlə 25 ağ siçovul üzərində təcrübə aparmışıq. Preparatların histoloji müayinəsi üçün hematoksilin-eozinlə boyama metodundan istifadə etmişik.

Nəticələr. Eksperimentdə hərəkət fəaliyyətin məhdudlaşması ilə stressə məruz qalmış siçovulların parenximasının tədqiqi müəyyən dəyişikliklərin baş verməsi ilə özünü göstərmiş oldu. Belə ki, 28-30 gün ərzində stress faktoruna məruz qaldıqdan sonra siçovulların qalxanabənzər vəzisinin parenximasında orta və kiçik diametrləli follikulların vahid tənzimlənməsi müşahidə olunur. Boşluğu kolloidlə dolu olan böyük diametrləli follikullar isə kənarında yerləşməsi ilə seçilir. Stressə məruz qalan heyvanların follikullarında həmçinin epitelin deskvamasiya əlamətləri müşahidə olunur. Bundan əlavə, sekretor aktivliyi yüksək olan yetkin epitel hüceyrələrinin hündürlüyünün əvvəlki günlərə nisbətən az olması qeyd edilir. Bu dövrdə qan damarlarında baş verən dəyişikliklər arteriolaların diametrinin genişlənməsi ilə fərqlənir. Perifollikulyar qan damarlarının daralması, limfasirkulyator şəbəkənin genişlənməsi nəzərə çarpır. Bu dövrdə interstisial ödem, hüceyrə bazofillərinin pozulması və onların sayının artması əlamətləri də görünür. Qeyd edilən dövrdən sonra epitelə artan degenerativ proseslər epitel boşluğuna keçir. Eyni zamanda, qalxanabənzər vəzinin

funksional fəaliyyətində yavaşımaya və qan kapillyarlarının diametrlərində kiçilmə müşahidə olunur ki, bu da qan axını sürətinin tamamilə azalması ilə nəticələnmiş olur.

Yekun. Araşdırmalarımızla oksigen qəbulu və qida maddələrinin lazımı səviyyədə orqan və toxumalara daxil olmaması, eyni zamanda hərəkət fəaliyyətinin azalması səbəbindən labüd dəyişikliklərin meydana çıxması və artması özünü göstərir. Bununla yanaşı, toxumaların müvafiq toksinlərdən azad edilməməsi, nəticədə bütün orqanizm zərər çəkməsinə səbəb ola bilər. Bu isə o deməkdir ki, hərəkət həyatdır. Əgər hərəkət yoxdursa, demək sağlamlıqdan tam mənada söhbət gedə bilməz.

Son mutasiya hadisəsində DNT molekulunun ilkin zədələnmələr mərhələsində sumax meyvəsindən alınmış ekstraktın mutagen əleyhinə təsiri mexanizminin xüsusiyyətləri

M. Quliyev¹

¹ Histologiya, Embriologiya və Sitologiya kafedrası, ATU

Son mutasiya hadisəsində DNT molekulunun ilkin zədələnmələr mərhələsində sumax meyvəsindən alınmış ekstraktın 0,01 mkq/ml apriori müəyyən olunmuş dozasının mutagen əleyhinə təsir mexanizminin xüsusiyyətləri E.coli hüceyrəsinin K-12 vəhşi tip (AB 1157) və onun törəmələri olan AB 1885 (uvrB), JC 5519 (recBC), JC 9238 (recF) və JC 7689 (sbc B) ştamlarında yerinə yetirilib. Təcrübələrdə DNT molekulunda əmələ gətirdikləri ilkin zədələnmə tiplərinin spektrinə görə fərqlənən model mutagenlər UB, 4 nitroxinolin-1 - oksid (4NXO) və mitomisin C istifadə olunub. Bütün bunlar belə bir fikir yaradır ki, sumax meyvəsindən alınmış ekstraktla mutagenəzin və hüceyrə ölümünün modifikasiyasının əsas amili reperasiya fermentlərinin vəziyyətidir, hansı ki, deffekt vəziyyətdə olaraq uvr B, rec BC və recF ştamlarında olan genlərlə kodlaşır. Yoxlanılan ekstraktın iştirak etdiyi təcrübələrin sxemində istifadə olunan reparasiyalı genoma görə deffekli hüceyrə xətləri vəhşi tip hüceyrələrə nisbətən mutagenlərə daha həssasdır. Vəhşi tip hüceyrələrə nisbətən E.coli uvr B ştamına təsir edən amillərə qarşı həssaslığın yüksəlməsi bu sıranın hüceyrələrində uvr A və uvr B genlərinin məhsulu olan uvr AB-dən asılı olmayan endonukleazanın olmaması ilə bağlıdır (Howard-Flanders, Boyce, 1996). E.coli rec BC və rec F ştamlarının yüksəlmiş və təxminən eyni həssaslığı birinci halda rec BC-dən asılı ekzonukleazanın (ekzonukleaza V) aktivliyinin (Witkin, 1974), ikinci halda isə rec F genindəki deffekt qismən posreplikativ reparasiya prosesinin zəiflədilməsi ilə bağlıdır (Ganesan, Seawell, 1975). Öz növbəsində vəhşi tipə nisbətən yüksəlmiş sbc B sırası hüceyrələrinin həssaslığı ekzonukleaza I aktivliyinin inaktivləşməsi ilə bağlıdır

(Tapacov, 1982). Mutagenlərin təsiri şəraitində təcrübələrin sxemində sumax ekstraktı əlavə ediləndə aşağıdakı nəticələr alınmışdı. Zədələyici amili UB və 4NXO ilə təcrübələr aparılanda vəhşi tip hüceyrələr, həmçinin rec BC və sbc B mutantlarında mutagenəzin effektivliyinin azaldılması qeyd edilib. Bu zaman uvr B və rec F xətti hüceyrələrində sumax ekstraktı ilə genomun mühafizə olunması praktiki olaraq müşahidə olunmur. Mitomisin C ilə süni mutasiya yaradılan təcrübələrin elə həmin hissəsində yoxlanılan ekstraktın müsbət effekti vəhşi tip hüceyrəsində və sbc B mutantında müşahidə edilir, ancaq uvr B-, və rec BC- və rec F- genotipinə malik hüceyrələrdə isə pozitiv effekti görünməyib.

Molecular-genetic study of gene mutations in patients with hereditary muscular dystrophy

PhD S.A. Aghayeva ¹

¹ Genetic Resources Institute of ANAS

Key words: *dystrophin gene, mutation, Duchenne muscle dystrophy, exon, myopathy*

Analysis of dystrophin gene by means of complex of molecular-genetic methods for two families with Duchenne muscle dystrophy, who represented different ethnic groups, living in different areas of Azerbaijan Republic. Two differing mutations were identified: deletion of large region, embracing 13 exons (from 8th to 20th exons) in one patient and deletion of 45th exon in the second one. Taking into account the reproductive age of parents, fetus prenatal diagnostics is recommended during the following pregnancies.

Introduction. Duchenne muscle dystrophy inherited disease was for the first time described in 1830 by anatomist-surgeon Charles Bella. The frequencies are shown as around 1 : 3500-4000 of newborn boy kids (1,3).

Dystrophin gene is the longest gene in human 2.6 million nucleotide base pairs. Dystrophin gene consists of 79 exons and 78 introns (DMD, OMIM:300377). The length of synthesized dystrophin protein is 147 kDa. Around 60% of all mutations in dystrophin gene is responsible for minor and major deletions in exons, and 30% - point mutations. 10% is appearing as duplications and translocations. 98% of all mutations are responsible for first 27 exons, which are called hot part of a gene. Dystrophin gene is located in X sex chromosome (locus Xp21.2) with recessive inherited type

(2,4,5,6).

The goal of our researches is molecular-genetic study of dystrophin gene for two families who represent different ethnic groups, living in Azerbaijan.

Materials and methods. Material was collected during field activities in two regions of Azerbaijan Republic: Astara and Balakan. These two regions are located in 400 km distance. Astara region is located in south-east in the shore of the Caspian Sea. Population is ethnic talyshes. Balakan region is located in the north-west of the Republic in piedmont of Greater Caucasus.

In each of regions one family was identified with inherited disease – Duchenne muscle dystrophy.

Duchenne Myopathy Disease Gene(s) were analyzed by means amplicon based new generation method of sequencing. Amplicons are embracing fully the coding region and high conserve splicing exon-intron places. The minimal coverage was >20x for each of amplicons. Missing regions or low quality regions are complimented with classical sequencing by Sanger to achieve 100% coverage. Relevant variants modified by NGS, continuously and individually are evaluated on place for the quality aspects; and those variants which are corresponding with quality standards (based on extensive evaluation processes) are not evaluated by Sanger method.

Results. In Astara region in Aghayevs family, who are ethnic talyshes, on the basis of clinical manifestations three brothers became suspicious for Duchenne muscle dystrophy. For all three brothers and their mother biochemical analysis of creatinekinase in blood serum was done.

Molecular genetic analysis of dystrophin gene was carried out by MLPA method. Results are presented in Figure 1.

Resultfile: MLPA_2778h_F02_1_(62599326_P034-B2_P034-B2) 06/20/2019 08:24:49 total peak area: 1000200
 Control: MLPA_2778h_E04_1_(62248360_P034-B2_P034-B2) 06/20/2019 08:24:49 compl. TV SFO [06/20/2019 08:28:08]
 Control: MLPA_2778h_D04_1_(62234164_P034-B2_P034-B2) 06/20/2019 08:24:49 compl. TV SFO [06/20/2019 08:27:02]
 Control: MLPA_2778h_C04_1_(62224508_P034-B2_P034-B2) 06/20/2019 08:24:49 compl. TV SFO [06/20/2019 08:26:38]

data correction: on
 DNA dosage: ok
 total peak area: ok
 max peak area: ok
 max peak height: ok

Analysis Mode: Gene vs ctrl

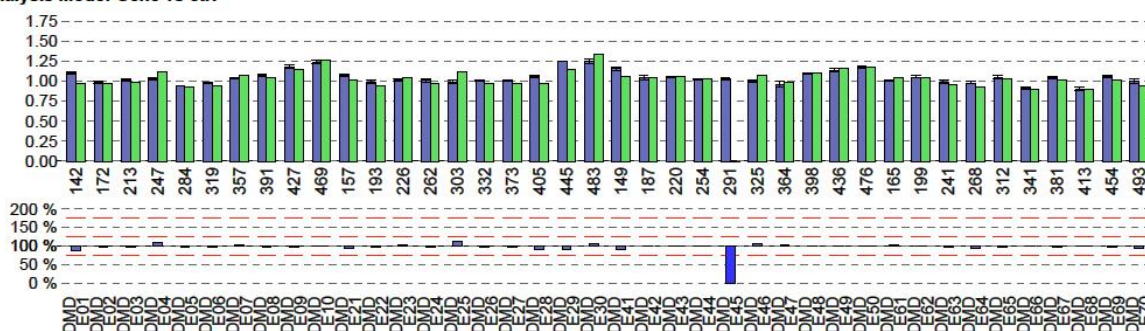


Figure 1. Results of MLPA analysis of patient A. R

Deletion of 45 exon out of 78 existing in dystrophin gene exons was identified in patient A.R. with Duchenne muscle dystrophy. Genetic analysis results for N.A. index patient are

presented in Figure 2.

Analysis Mode: Gene vs ctrl

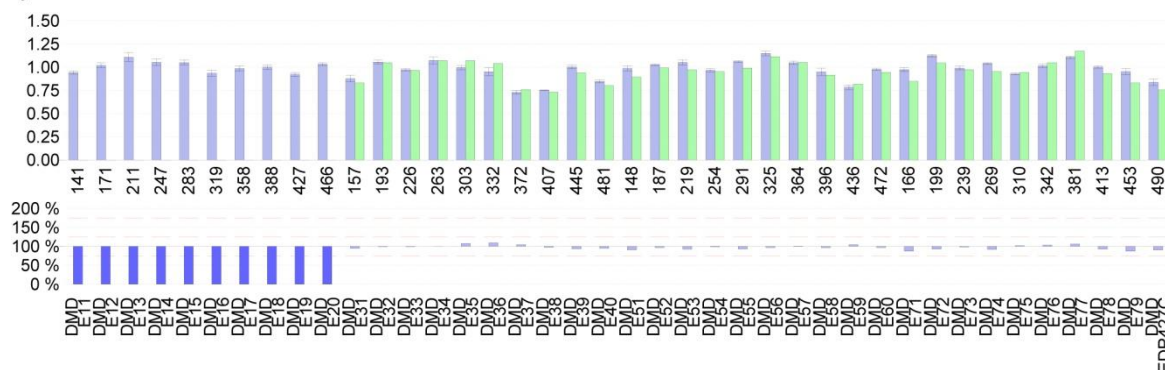


Figure 2. Results of genetic analysis for N.A. index patient.

N.A. index patient being different from A.R. index patient (deletion of 45th exon) has got deletion of 13 exons in size covering region from 8th to 20th exons.

Dystrophin gene was studied for two patients with Duchenne muscle dystrophy disease, who live in different regions of Azerbaijan Republic.

Thus, two different mutations: deletion of 13 exons in one patient and deletion of the exon 45 in another one were identified when studying

dystrophin gene in two index patients with Duchenne muscle disease from different ethnic group from Azerbaijan

Taking into account the reproductive age of parents, fetus prenatal diagnostics is recommended during the following pregnancies.

Literature

1. Aghayeva S.A., Mamedbeyli A.K., Rasulov E.M. Creatinkinase activities polymorphism study in three families with duchenne muscular dystrophy from Azerbaijan republic. Journal of Peditry. Kazakhstan ISSN 1811-8666, N 4(94), (p.73-77),2018.
2. Aliyeva K. A., Mamedbeyli A. K., Aghayeva S. A., Huseynova L.S. Description of two families with inherited diseases as Duchenne muscular dystrophy and phenylketonuria from Azerbaijan Republic. Proceedings of the V International Scientific and Practical Conference. International Trends in Science and Technology. Vol.1, August 31, 2018, Warsaw, Poland, p.51-54.
3. Huseynova L.S., Aghayeva S.A., Mammadova S.N., Mahmudova P.A. Molecular genetic studies of the diseases Duchenne muscular dystrophy, Phenylketonuria and Familial Mediterranean fever in the population of the Azerbaijan Republic. [Sylwan.,163(5)]. ISI Indexed (IF-0,623) (Thomson Reuters) ISSN 0039-7660
4. Бочков Н. П. Медицинская генетика. М.: Москва, 2002. С. 298.
5. Чухрова А.И., Анализ мутаций в гене дистрофина. Автореф.канд.дисс. М., Институт медицинской генетики, АМН, 1997. McKusick A. Mendelian inheritance in man. Tenth edition, London, 2002, p. 2115.

age of parents, the prenatal diagnosis of fetus is recommended for the following pregnancies.

Summary

Molecular genetic study of gene mutations in patients with hereditary muscular dystrophy

PhD. S.A. Aghayeva

Genetic Resources Institute of ANAS

Key words: *dystrophin gene, mutation, Duchenne muscle dystrophy, myopathy*

Two different mutations: deletion of 13 exons (from 8th to 20th exons) in one index patient and deletion of 45th exon in the second one were identified by molecular genetical analysis for patients with Duchenne muscle dystrophy diagnosis from different ethnic groups, residing in Azerbaijan. Taking into account reproductive

Rett sindromunun diaqnostikasında MECP2 gen mutasiyalarının molekulyar genetik metodla araşdırılmasının əhəmiyyəti

N.Y. Qarayeva ¹

¹Azərbaycan Tibb Universiteti

Rett sindromu ağır və progressiv nevroloji xəstəlik olub əsasən qız uşaqlarında rast gəlinir. Rett sindromu zamanı 6-18 aya kimi normal inkişaf müşahidə edilir, sonrakı yaşlarda isə beyin inkişafında geriləmə, ünsiyyət bacarığının zəifləməsi, stereotipik əl hərəkətlərinin yaranması, tənəffüsdə çətinlik və s. kimi əlamətlər özünü göstərir [1]. Metil-CpG bağlanan protein 2-nin (methyl-CpG binding protein 2-MECP2) *de novo* mutasiyaları klassik Rett sindromunun ən başlıca səbəbidir [2]. Bu genin mutasiyalarının və ya ekspressiyasındakı dəyişikliklərin autism spectrum pozuntusu kimi digər sinir sistemi xəstəliklərində də rol oynaması MECP2-nin beynin inkişaf və funksiyasına təsirinin molekulyar mexanizmlərinin öyrənilməsinin əhəmiyyətini göstərir.

İşin məqsədi: Klinik təzahür edən simptomlara əsasən Rett sindromu şübhəsi olan 4 yaşlı qız uşağında MECP2 gen mutasiyalarının molekulyar genetik analizlə araşdırılması olmuşdur.

Material və metodlar: Xəstənin periferik qan materialından genomik DNT ekstraksiyası aparılmışdır. MECP2 geninin ekzonlarına müvafiq oliqonukleotid primerlərdən istifadə edərək polimeraza zəncir reaksiyası (PCR) aparılmışdır. Alınmış PCR məhsullarında Sanger sequencing üsulu ilə nukleotid ardıcılıqları oxunmuş və nukleotid yerdəyişmələri müəyyən edilmişdir.

Nəticə: Xəstədə İVS2+27delTHet, c.455C>GHet (p.Pro152ArgHet), c750C>THet (p.Arg250Arg), 3'UTR+905C>THet, 3'UTR+1276A>GHom dəyişiklikləri aşkar olunmuşdur.

Yekun: Xəstədə aşkar olunmuş c.455C>GHet mutasiyası sintez olunan proteinin quruluşunda 152-ci yerdə prolin amin turşusunun arginin amin turşusu ilə əvəz olunmasına səbəb olmuşdur. Bu mutasiya patogen təsirə malikdir

və Rett sindromunun yaranmasına səbəb olur [3]. *De novo*, yəni cinsi hüceyrələrdə yaranan mutasiyadır. Bu mutasiyanın aşkarlanması MECP2 geninin molekulyar genetik analizinin Rett sindromunun diaqnostikasında önəmli rola malik olduğunu göstərir.

Ədəbiyyat:

1. Ehinger, Y., Matagne, V., Villard, L., & Roux, J. C. (2018). Rett syndrome from bench to bedside: recent advances. *F1000Research*, 7, 398. <https://doi.org/10.12688/f1000research.14056.1>
2. Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature genetics*, 23(2), 185-188. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/33478153/#clinical-assertions>

Фауна миксоспоридий карповых (Cyprinidae) в водоемах Азербайджана

Р.К. Каримова¹

¹Азербайджанский Медицинский
Университет, Кафедра Медицинский
Биологии и Генетики

Это самое богатое видами семейство пресноводных рыб Евразии. В водоемах Азербайджана оно представлено значительным числом видов и подвидов, среди которых голавли, красноперка, линь, подусты, пескари, терский и куринский усачи, мурца, храмули, уклеи, быстрянка, густера, горчак и карась - типично пресноводные рыбы, а вобла, жерех, усачи чанари и каспийский, шемаи, лещ, белоглазка и сазан могут быть как пресноводными туводными, так и проходными или полупроходными, кутум же ведет исключительно проходной образ жизни. Все карповые рыбы Азербайджана в том или иной мере питаются донными организмами, однако в питании жереха важное место занимает рыба, уклеек, шемаи и карасей - компоненты зоопланктона, храмуль - детрит, а голавля, горчака и сазана - растения.

Среди различных семейств рыб, обитающих в водоемах Азербайджана карповые имеют наиболее богатую фауну миксоспоридий. У них отмечены следующие 51 вид паразитов этой таксономической группы: *Myxidium macrocapsulare*, *M.pfeifferi*, *M.rhodei*, *Zschokkella nova*, *Chloromyxum cristatum*, *Ch.fluviatile*, *Ch.legeri*, *Ch.varicorhini*, *Myxobilatus varicorhini*, *Myxosoma branchiale*, *M.circulus*, *M.dujardini*, *Myxobolus alburni*, *M.alievi*, *M.azerbaidzanicus*, *M.bliccae*, *M.braemae*, *M.carassii*, *M.chondrostomi*, *M.cycloides*, *M.cyprini*, *M.cyrinicola*, *M.dispar*, *M.diversicapsularis*, *M.dogieli*, *M.donecae*, *M.ellipsoides*, *M.exiguus*, *M.gigas*, *M.infundibultus*, *M.lenkorani*, *M.lobatus*, *M.macrocapsularis*, *M.minutus*, *M.muelleri*, *M.muelleriformis*, *M.musajevi*, *M.musculi*, *M.nemachili*, *M.obesus*, *M.oviformis*, *M.parvus*, *M.pseudodispar*, *M.rachmani*, *M.rotundatus*, *M.rotundus*, *M.rutili*,

M.saidovi, *M.schuimani*, *Henneguya chaibulaevi*, *Th.pyriformis*. Сравнительное богатство фауны миксоспоридий карповых, хотя и связано с их большим видовым разнообразием в нашем регионе, но в первую очередь является результатом того, что в пресных водах рыбы данного семейства вообще бывают заражены множеством видов миксоспоридий. Подтверждением этого служит и сравнительно богатая фауна миксоспоридий отдельных видов карповых. Так, в наших водоемах у воблы зарегистрировано 20, сазана - 15, леща и рыбки - по 14, куринской шемаи - 12, араксинской храмули - 10, куринской храмули, куринского усача, усача-чанари - по 9, кутума - 8, ленкоранской храмули, закавказской уклеи, белоглазки - по 7, ленкоранской шемаи - 6, красноперки, линя, каспийского усача, густеры - по 5, гибрида воблы и кутума, терского подуста, куринского подуста, терского усача, переднекавказской уклеи - по 4, кавказского голавля, куринской уклеи, быстрянки, серебряного карася - по 3, длинноусого пескаря - 2, жереха - 1 вид миксоспоридий. Миксоспоридии не найдены только у ноурского голавля, куринского пескаря и горчака. При этом надо заметить, что протофауна этих рыб вообще изучена очень слабо.

В связи с тем, что подавляющее большинство карповых - бентофаги, в их паразитофауне преобладают виды с быстро опускающимися спорами, число которых равняется 28. Видов с медленно опускающимися спорами среди миксоспоридий карповых всего 8, а на долю же группы, занимающей по скорости погружения спор промежуточное положение приходится 15 видов.

Таким образом, среди различных семейств рыб фауны Азербайджана карповые заражены наибольшим числом видов миксоспоридий. У них отмечен 51 вид паразитов этой таксономической группы. Остальные семейства рыб имеют в своей паразитофауне гораздо меньшее число видов миксоспоридий.

Fabri xəstəliyi diaqnozu qoyulan xəstələrdə Alfa-Qalaktozidaza geninin əhəmiyyəti

Z.İ. Mehdiyeva, E.K. Quliyeva¹

¹Azərbaycan Milli Elmlər Akademiyasının Genetik Ehtiyatlar İnstitutu, AZ1106, Azadlıq pr. 155 Bakı, Azərbaycan

Lizosomal enzimləri kodlayan genlərdəki yaranan mutasiya nəticəsində enzim proteinləri və ya əlaqəli kofaktorlarda pozulmalara bağlı lizosomal enzim çatışmazlığına səbəb olur. Bunun nəticəsində yaranan xəstəliklər lizosomal mübadilə xəstəlikləri adlanır. Lizosomal mübadilə xəstəliklərindən biri də Fabri xəstəliyidir. Fabri xəstəliyi rast gəlinmə tezliyinə görə Qoşe lizosom mübadilə xəstəliyindən sonra bütün populyasiyalarda ikinci sırada yer alır. Yenidəğulmuşlarda xəstəlik üçün bu tezlik əsasən 1:4000-1:120000 nisbətə müşahidə edilir. Fabri xəstəliyi X kromosomuna bağlı ötürülən nadir bir qlikosfinqolipid depo xəstəliyidir. α -qaloksidaza enzimin çatışmazlığı nəticəsində böyrək, sinir, ürək və dəri kimi bir çox fərqli toxumalarda qlotriozilseramitin toplanması ilə nəticələnən sistem xəstəliyidir. Əsasən X xromosomunun uzun qolunun 22-ci seqmentindəki (Xq22.1) α -qaloksidaza-A (α -qal-A) geninin mutasiyası nəticəsində yaranır. Fabri xəstəliyi olan xəstələrdə α -qal-A geni ya tamamilə işləmir və yaxud da tamamilə funksiyasını itirir. Bunun nəticəsində isə Gb3 parçalanmır və hüceyrələrin daxilində toplanmağa başlayır. GLA geni α -qalaktozidaza fermentini kodlaşdırır və genin 640-dan artıq mutasiyası identifikasiya edilmişdir. Mutasiyaların 70%-i missens və ya nonsens mutasiyalar qrupuna aiddir. Mutasiyaların əksəriyyəti ailəvi xarakter daşıyır.

Kişilərdə rast gəlinən xəstəliyin klassik forması α -qalaktozidaza enzim aktivliyi və adətən uşaqlıq və yetkinlik dövrlərində başlayan epileptik tutmalar, epizodik-aralıq ağrı krizlərinin olması, dəridə vaskulyar zədələnmələr-angiokeratomalar, subepitelial qəhvəyi zolaqlar-kornea verticillata, kornea şəffaflığı, hipohidroz və proteinuriya ilə xarakterizə edilir. Müalicə edilməyən xəstələrdə

sonrakı illərdə böyrək çatışmazlığı, sol mədəcik hipertrofiyası və obstruktiv serebral kimi hallara bağlı olaraq daha erkən yaşlarda ölüm halları müşahidə edilir. Bu vəziyyət Fabri nefropatiyası adlandırılır ki, bu da proteinuriya, azalmış böyrək funksiyası, böyrək kistaları, xroniki böyrək çatışmazlığını özündə birləşdirir.

GLA genində baş verən mutasiyaların vaxtında və düzgün aşkar edilməsi xəstəlik əlamətlərini daha erkən aşkar edilməsi və eləcə də erkən mərhələdə müalicəyə başlamaqla ürək qusurlarının və böyrək çatışmazlığının qarşısını almaq mümkün hala gələ bilər.

İnsan fəaliyyəti nəticəsində sürünənlərin sümük və əzələ toxumasında yüksək toksiki təsirli mikroelementlərin toplanması

A.R. Həşimova¹

¹ Azərbaycan Tibb Universiteti, Tibbi biologiya və genetik kafedrası

İşin məqsədi. Son illər Abşeron yarımadası texnogen və antropogen faktorlarla daha çox çirklənməyə məruz qalıb və bu prosesdə insan amili və onun fəaliyyəti mühüm rol oynayır. Tədqiqat işinin məqsədi yarımada üçün səciyyəvi olan 3 növ sürünənin sümük və əzələ toxumasında güclü toksiki təsire malik olan mikroelementlərin miqdarı analizinin aparılmasıdır.

Material və metodlar. Tədqiqat obyektini kimi Sürünənlər sinfinin (Reptilia) nümayəndəsi olan Aralıqdənizi tısbağası (*Testudo graeca* L.1758), Xəzər nazikbarmaq gekkonu (*C.caspius* E. 1831), Su ilan (Natrix tessellata Laurenti, 1768) seçilmişdir. Material toplamaq üçün marşrut üsulundan istifadə olunmuşdur. Seçilmiş fon reptili növlərinin əzələ və sümük toxumasında toksiki təsire malik olan mikroelementlərdən nikel Ni, mis Cu, qurğuşun Pb, kadmium Cd və sinkin Zn miqdarı öyrənilmişdir. Toplanmış materialın miqdarı analizi Atom Absorbsiya Spektroskopiya metodu ilə həyata keçirilmişdir.

Nəticələr. Nəticələr göstərir ki, mis mikroelementi Xəzər nazikbarmaq gekkonunun sümük və əzələ toxumasında 9,426 mq/kq, Aralıqdənizi tısbağalarında 4.364 mq/kq, Su ilanında 1,322 mq/kq müəyyən olunmuşdur. Öyrənilən sürünənlərin sümük və əzələ toxumasında nikelin miqdarı Xəzər nazikbarmaq gekkonunda -2,499 mq/kq, su ilanında 1,392 mq/kq, Aralıqdənizi tısbağalarında 1,122 mq/kq olmuşdur. Tədqiqat obyektimiz olan sürünənlər arasında qurğuşun mikroelementi Xəzər nazik barmaq gekkonunun sümük və əzələ toxumasında 5,060 mq/kq, Su ilanında 0,564, Aralıqdənizi tısbağasında 0,547 mq/kq həddindədir. Tədqiqat apardığımız sürünənlərin sümük və əzələ toxumasında kadmiumun miqdarı Xəzər nazikbarmaq

gekkonunda 0,103 mq/kq, su ilanında 0,059 mq/kq, Aralıqdənizi tısbağalarında isə 0, 055 mq/kq səviyyəsindədir. Xəzər nazikbarmaq gekkonunun sümük və əzələ toxumasında sinkin miqdarı 554, 2 mq/kq, Su ilanında 274,7 mq/kq, Aralıqdənizi tısbağalarında isə 212,4 mq/kq olmuşdur.

Yekun. Öyrəndiyimiz beş mikroelementin hamısı Xəzər nazikbarmaq gekkonunun bədənində üstünlük təşkil edir. Qeyd etməliyik ki, Xəzər nazikbarmaq gekkonu fon növlər içərisində kütləcə az və funksional baxımdan isə çox aktiv heyvandır. Onun texnogen ərazilərdə neft və qazçıxarma buruqlarında rast gəlinməsi həm plastikliyini, həm də toksiki mikroelementlərə qarşı dözümlü olmasını göstərir. Ona görə də müəyyən olunan mikroelementlərin miqdarının Xəzər nazikbarmaq gekkonunda yüksək olması ona letal təsir göstərmir. Toksiki mikroelementlərin öyrənilən sürünənlərin sümük və əzələ toxumasında miqdarı standart orta miqdardan yüksək olması və onlara letal təsir göstərməməsinin bir səbəbi də funksional baxımdan daha aktiv olan sümük və əzələ toxumasında olmasıdır.

Immune diagnosis of CANDLE-like syndrome, an auto-inflammatory disease

L.I. Allahverdiyeva, N.M. Guliyeva ¹

¹Azerbaijan Medical University, Department of Allergology and Immunology, Azerbaijan, Baku

Keywords: Auto-inflammatory diseases, genetic defects, CANDLE-like syndrome

Auto-inflammatory diseases are genetically caused heterogeneous diseases. These pathologies are mainly associated with disorders of the mechanism of non-specific immunity. In some cases, this may occur with a violation of the regulation of specific immunity. One of these pathologies is the CANDLE-like syndrome. The disease occurs mainly in the first months and progresses. This is mainly due to the autosomal recessive mutation in the PSMB8 gene. This pathology is a chronic atypical dermatosis characterized by weight loss due to lipodystrophy, fever, joint pain, subcutaneous nodules, subcutaneous fat and muscle dystrophy.

During the first few months, the patient had a high fever, small nodules under the skin for 2 months, and then large painful nodules, erythema throughout the body, lipoatrophy, joint pain, bloating, hepatosplenomegaly.

A general analysis of blood, urine and feces, a biochemical study, blood coagulation, some hormonal tests, an extensive immunological study, and determination of auto-specific antibodies were performed during laboratory studies. Due to on the results, it can be noted that the number of leukocytes, ECS, ALT, AST, QF, QQT, bilirubin and its fractions, total protein, albumin, Na, K, CL, Ca, Mg, P, uric acid, urea, sugar, creatinine kinase, ASO, reticulocyte count, prothrombin index and fibrinogen, free forms of the hormones TSH, T3- and T4 were within normal limits. ANA, Anti-dsDNA and Anti-ssDNA were negative for autoantibodies, EBV IgG and IgM were negative for specific antibodies, and Streptococc A was negative for yawning. Red blood cells, platelets, cholesterol, LDL, triglycerides, transferrin,

erythropoietin, CRZ were above normal. Hb, both the relative and the absolute number of lymphocytes, Fe and its absorption, ferritin is 2.5-3 times higher than normal, HDL, creatinine and vit. D was below normal. Extensive immunological studies have revealed a decrease in IgA, IgE, CD3, CD4 and CD19, an increase in absolute IgG, CD8, CD16 / CD56, CD4 / CD8 and HLA-DR. Although genetic testing did not reveal the PSMB4, PSMB8, PSMB9, and PSMA3 genes, the patient was diagnosed CANDLE-like because all clinical signs and course of the disease resembled suppository syndrome.

II tip qoşə xəstəliyi olan pasiyentin GBA genində nöqtəvi mutasiyalar

N.Ə. Bağırova ¹

¹ Bakı Sağlamlıq Mərkəzi

İşin məqsədi. 9 aylıq körpədə Qoşə xəstəliyi tədqiq olunmuşdur. Qoşə xəstəliyi lizosom toplanma xəstəliklərindən olub yüksək rastgəlmə tezlikli irsi patologiyalara aiddir. Xəstəliyin əsasında qlükoserebrozidaza fermentinin çatışmazlığı, ya da sintezinin tam dayanması durur. Metabolizm məhsullarının parçalanmasında iştirak edən β -qlükoserebrozidazanın çatışmazlığı sfinqolipidlərin, o cümlədən qlükoserebrozidlərin mübadiləsinin pozulması xəstəliyə səbəb olur.

Qoşə xəstəliyi autosom-recessiv əlamət kimi irsən keçir, β -qlükoserebrozidazanı kodlaşdıran gen 1q21GBA lokusunu tutur. GBA geninin homoziqot-recessiv vəziyyəti β -qlükoserebrozidazanın fəallığını kəskin azaldır. Nəticədə istifadə olunmayan sfinqolipidlər makrofaqlarda toplanır.

Material və metodlar. Klinikaya daxil olan 9 aylıq körpənin müayinəsindən sonra və müalicəsi prosesində hepatosplenomeqaliya, anemiya və trombositopeniya aşkar edildi. Postnatal inkişafın 9-cu ayında olan xəstə N.F.-in sümük iliyyindən götürülən biopsiya materialında Qoşə xəstəliyi üçün spesifik olan hüceyrələr müəyyən edildi. Xəstədən analiz üçün qan DBS kartlarından istifadə etməklə götürülmüşdür. Qoşə xəstəliyinin diaqnozu. ARCHIMED Life GmbH (Avstriya) laboratoriyasında tandem mass-spektrofotometriya metodu əsasında qoyulmuşdur.

Nəticələr. Analizin nəticələrinin tədqiqi göstərir ki, β -qlükoserebrozidazanın fəallığı normadan ($N > 2,5$ mkmol/l/saat) 1,1 mkmol/l/saat aşağı olmuşdur. Turş sfinqomielinaza fermentinin fəallığı nomada olmuş və 25,5 mkmol/l/saat təşkil etmişdir. Xəstənin GBA geninin molekulyar-genetik analizi nəticəsində müəyyən edilmişdir ki, 1448-ci vəziyyətdə sitozin (C) nukleotidin timini (T) əvəz etməsi (C→T) və ya tranzisiyası baş vermişdir. Xəstənin genomunda GBA

geninin iki mutant alleli üzrə homoziqotluq (1448 T→C/1448 T→C) müəyyən edilmişdir..

Homoloji xromosomların eyni bir lokusunda nukleotidlərin tranzisiyası (1448 T→C/1448 T→C) nəticəsində β -qlükoserebrozidaza fermentinin tərkibində 483-cü vəziyyətdə leysin amin turşusu prolinlə (Leu483Pro) əvəz olunmuşdur. Xəstənin valideynləri ana xətti üzrə yaxın qohumlardır. Onlar ikinci dərəcəli qan qohumları olub iki doğma bacıların övladlarıdır. Xalaların bu uşaqları, yəni körpənin valideynləri eyni bir mutasiyanın (1448 T→C) gizli daşıyıcılarıdır.

Yekun. Xəstənin genomunda GBA geninin iki mutant allelinin homoziqot vəziyyətdə olması (1448 T→C/1448 T→C) aşkar edilmişdir. Xəstə hər iki mutant alleli 1448 T→C mutasiyasının gizli daşıyıcıları olan valideynlərdən almışdır.

Prenatal diagnosis of 22q11.2 microdeletion with multiplex ligation-dependent probe amplification

A. Agayev¹, A.T. Hasanova²

¹National Hematology and Transfusiology Center, Genetic Diagnostics Center, Baku Azerbaijan

² Department of Medical Biology and Genetics, Azerbaijan Medical University, Baku, Azerbaijan

Introduction: 22q11.2 microdeletion is the most common contiguous gene deletion syndrome in live born (1:4000 – 1:6000), inherited in an autosomal dominant manner, characterized by congenital heart defects, hypocalcemic hypoparathyroidism, T-cell mediated immune deficiency, palate abnormalities, and intellectual disability. This frequency is higher in spontaneous miscarriages (1:1500). About 93% of probands have a de novo deletion of 22q11.2 and 7% have inherited the 22q11.2 deletion from a parent. Although de novo mutation occur mostly on maternal chromosome, no significant relationship between maternal age has been observed. About 90% of the deletions are 2-3 Mb in size, 7% of the deletions are smaller than 2 Mb but covered the critical region of the deletion and 3% are outside this region. Classical cytogenetic investigations can be uninformative depending on the size of deletion and the resolution of the karyotyping. Therefore, in the presence of the typical clinical findings, molecular techniques (FISH, MLPA, microarray) should always be applied for the diagnosis. MLPA is a quantitative multiplex PCR approach for determining relative copy number of a genomic target sequence. Except the known cases of deletion carrier parents, prenatal diagnosis of the 22q11.2 microdeletion is possible only in the presence of typical ultrasound findings, such as conotruncal heart defects, ventricular septal defects, cleft lip-palate, thymus hypo/aplasia. **Material and Methods:** We present prenatal diagnosis of de novo 22q11.2 microdeletion syndrome using uncultured amniocytes in a pregnancy with conotruncal heart malformations in the fetus.

Results: The mother was referred at the 16th week of gestation, due to the USG findings of ventricular septal defect, a secundum-type atrial septal defect, pulmonary atresia, and an anomaly of the overriding aorta. These findings were interpreted as components of tetralogy of Fallot (TOF). Conventional karyotyping and QF-PCR following amniocentesis at 16 weeks gestation revealed normal results. MLPA test SALSA P245 probe mix revealed a deletion on DiGeorge Syndrome region for CLDN5, GP1BB and SNAP29 gene locus. Parental studies revealed normal results. **Conclusions:** Prenatal diagnosis is essential, especially in patients that have had previous pregnancies involving chromosomal defects, even those due to spontaneous mutations. Early prenatal diagnosis is important for the management of the pregnancy and delivery, postnatal surgical management and neonatal care. Fetuses diagnosed prenatally with TOF should undergo genetic investigations to check for 22q11 deletion.

A New Approach in the Treatment of Low-Ejection Fraction Chronic Heart Failure at Young Patients with Sacubitrile / Valsartan

A.A. Baydamirova ¹

¹ Department of Clinical Pharmacology,
Azerbaijan Medical University

According to the results of many studies, angiotensin-converting enzyme inhibitors and their analogs reduce the relative risk of mortality in patients with mild to moderate chronic heart failure (CHF). The action of the valsartan/sacubitril complex consists in a new mechanism - the simultaneous suppression of neprilysin activity by the substance LBQ657 (an active metabolite of sacubitril) and blockade of AT1 receptors by valsartan, (an antagonist of ARA II).

Keywords: Chronic heart failure, sacubitril/valsartan, ejection fraction, changes in the parameters of the left atrium, right atrium, of course, systolic size of the left ventricle.

Materials and methods: 25 patients are included to the subject of the trial. The diagnosis of the patients - cardiac insufficiency with low ejection fraction. Among the patients with III-IV classes, arterial hypertension incidence - 35%, acquired cardiac defects - 25%, dilatation cardiomyopathy - 30%, and survived myocarditis - 10% have been stated. The ages of the patients have been noted between 30 and 39. The intake of the medicines which used at the start of the standard treatment of cardiac insufficiency is ceased for all patients. The treatment has started after 2 weeks (ACE inhibitors, ARBs, beta blockers). The period of illness is between 3-5 years. All patients accepted general laboratory and instrumental analysis. Biochemical analysis - lipid spectrum, coagulogramma, biomarkers of the cardiac insufficiency have applied. Echocardiography, Kholter monitoring of ECG are carried out during instrumental examinations. The proportions of all chambers of the heart enhanced during examination: left atrium-5.0+/-0.3, right atrium 5.1+/-0.2, right ventricle 3.5+/-

0.2, interventricular septum 0.1+/-0.3.

End diastolic volume of the left ventricle 5.7+/-0.2 (EDV), end systolic volume of the left ventricle 4.5+/-0.2. Maximal speed of transaortic blood flow of the patient suffering from arterial hypertension is 1.3+/-0.4, maximal gradient 4.6+/-1.4, systolic pressure of the pulmonary artery (SPPP) is 45-50 mm Hg. Ejection fraction of the left ventricle is 27+/-0.5. The Sakubitril/Valsartan (Neprilisine inhibitor) is prescribed for all patient on the scheme-50 ml for first month, then 100-200 mg/24 hours.

Conclusion: During the treatment period positive dynamics (+) has been noted in clinical signs of all patients with cardiac insufficiency. The reduction of all cardiac chambers' size has been noted (left atrium 5.0+/-0.5→4.6+/-0.5, right atrium 5.0+/-0.2→4.8+/-0.2, right ventricle is up to 2.8+/-0.2, EDV of the left ventricle is up to 5.0+/-0.2, ESV of the left ventricle is up to →4.0+/-0.2). Ejection fraction is up to 3.7+/-0.2% and it is evaluated as the positive effect of the treatment.

The prescription of Sakubitril/Valsartan complex, which have not analogs, is prescribed to the young patients suffering from cardiac insufficiency. The positive effects which are acquired while clinical course of the disease should be evaluated as positive effect of the prognosis of the disease.

“Cirəgülü” (pimpinella saxifraga l.), “sallaq tozağacı” (betula pendula roth.) və “kazak ardıcı” (juniperus sabina l.) efir yağlarının “bağırsağ çöpü” (e. Coli) test-kulturasına qarşı antimikrob təsir xüsusiyyətləri

N.İ. Əliyev, K.Ə. Çobanov ¹

¹ Azərbaycan Tibb Universiteti, “Tibbi biologiya
və genetikə” kafedrası

Açar sözlər: cirəgülü, sallaq tozağacı, kazak
ardıcı, test-kultura, efir yağı

Giriş. Rəsmi farmokopeyaya daxil olmuş bir çox efiryağlı dərman bitkilərinin efir yağlarının iltihabgötürücü, antibakterial və antifungal xassələrə malik olmaları, eləcə də onlardan elmi təbabətdə istifadə olunmaları haqqında çoxsaylı məlumatlar mövcuddur. Azərbaycanın təbii florasının efiryağlı dərman bitkiləri ilə zəngin olmasını, eləcə də bu bitkilərin efir yağlarının antibakterial və antifungal xassələrini müəyyən etmək məqsədi ilə bəzi efiryağlı bitkilərdən alınan efir yağlarının antibakterial və antifungal xassələrini tədqiq etməyi planlaşdırdıq.

Tədqiqatın materialları və üsulları. Bu məqsədlə, tədqiqat materialı olaraq Azərbaycanın təbii florasına daxil olan “Cirəgülü”nün toxumlarından, “Sallaq tozağacı”nın yarpaq və tumurcuqlarından və “Kazak ardıcı”nın yarpaqlarından aldığımız efir yağlarından istifadə olundu. Qeyd olunan efir yağlarının şərti-patogen *Escherichia coli* test-kulturasına qarşı antimikrob təsir xüsusiyyətlərinin öyrənilməsi, N. C. Əliyevin emulsion-kontakt üsulu əsasında müəyyən edilməklə, təcrübə və kontrol qrupları üzərində həyata keçirildi. Bu üsula əsasən, kontrol qruplarda spirtin 1:3, 1:4, 1:5 və 1:6 nisbətindəki durulaşdırılmalarından istifadə olunur. Təcrübə qruplarında isə müvafiq spirtli durulaşdırılmalara 0,1 ml 5%-li müvafiq efir yağı əlavə olunur. Kontrol qrupla müqayisədə, təcrübə sırası sınaq şüşələrindən aparılmış əkin ekspozisiyalarında baş vermiş dəyişikliklər efir yağının təsirinə nəticəsi kimi qiymətləndirilir.

Alınan nəticələr və onların müzakirəsi. Müəyyən edildi ki, “Cirəgülü”nün efir yağı “bağırsağ çöpü” test-kulturasına qarşı çox güclü antimikrob xassəyə malikdir. Belə ki, bu efir yağının 1:3 – 1:6 nisbətindəki durulaşdırılmalarının “bağırsağ çöpü” test-kulturasına, hətta 10 dəqiqəlik təsirdən sonra aparılmış əkin ekspozisiyalarının heç birində cürcüti qeydə alınmadı. Aparılmış tədqiqatlar göstərdi ki, *E. Coli* bakteriyaları “Cirəgülü” efir yağı ilə müqayisədə “Sallaq tozağacı” və “Kazak ardıcı”nın efir yağlarının təsirinə zəif həssaslıq göstərilir. Belə ki, “Sallaq tozağacı” efir yağının 1:4 – 1:6 nisbətindəki spirtli durulaşdırılmalarının test-kulturaya 10 dəqiqəlik təsiri, 1:5 – 1:6 spirtli durulaşdırılmalarının test-kulturaya 20 dəqiqəlik təsiri, eləcə də 1:6 nisbətindəki spirtli durulaşmasının test-kulturaya 10, 20, 30 və 40 dəqiqəlik təsirləri yalnız bakteriostatik effekt yarada bilər. Bu efir yağının 1:4 – 1:6 nisbətindəki spirtli durulaşdırılmalarının test-kulturaya 20 dəqiqəlik təsirləri isə bakterisid effekt yaradır. “Kazak ardıcı” efir yağının 1:6 nisbətindəki spirtli durulaşmasının test-kulturaya 10 – 60 dəqiqə təsirlərindən sonra aparılmış inokulyasiya ekspozisiyalarındakı inkişaf kontrol qruplardakı inkişafdan demək olar ki, fərqlənmirlər. Bu efir yağının 1:5 nisbətindəki spirtli durulaşmasının test-kulturaya 10 və 20 dəqiqəlik təsiri zəif bakteriostatik, 30 dəqiqəlik təsiri bakteriostatik, 40 – 60 dəqiqəlik təsiri isə bakterisid effekt verir. “Kazak ardıcı” efir yağının 1:3 və 1:4 nisbətindəki spirtli durulaşmasının test-kulturaya 20 – 60 dəqiqə təsirləri bakterisid effekt verdiyindən, müvafiq inokulyasiya ekspozisiyalarının heç birində inkişaf baş vermir.

Realization of competence methodology in a teaching of medical genetics basis in biology course

**O.V. Bakovetskaya, professor, doctor of
biological sciences,**

**O.V. Krapivnikova, docent, candidate of
biological sciences,**

**M.A. Merkulova, docent, candidate of
biological sciences**

The purpose of this research is to develop the bases of pedagogical approach in teaching the basics of genetics to medical students. The basis of the proposed system is the idea of forming the readiness of the future medical specialist and its components: 1. Motivation - positive attitude to the profession, understanding the need for a profession for society; 2. identification of interests and inclinations, development of certain personal qualities of the student; 3. operational - knowledge of methods and techniques of activity, high level of knowledge; psychophysiological - individual typological and physiological properties of the student; socio-psychological - level of civil consciousness and culture of the specialist; socio-professional - views and beliefs of the future specialist.

The described blocks of readiness formation are achieved through a number of pedagogical techniques. 1. Lectures contain the basic foundations of genetics, its historical aspects and modern condition, methodological aspects related to the discovery of modern scientific data and their interpretation, such as Cytogenetic, FISH-, SKY-methods, and genomic sequencing, genomics, metabolomics, proteomics, transcriptomics, epigenetics, oncogenetics, diabetes genetics. All topics of the Biology are filled with data on possible genetic predisposition to diseases, including parasitic diseases. 2. The practical component of the course of modern genetics involves familiarity with the manufacture of micro-products, genetic engineering, the use of monoclonal antibodies, and target therapy. Organization of practical classes includes solving genetic problems at a high level (including statistical calculations), performing practical work. 3. student scientific

society allows you to perform scientific reports of students that involve deep study of the material, analysis of the achievements of genetics over the past year (for example, the success of oncogenetics over the past year), analysis of the works of Nobel laureates, etc. 4. professional orientation of students. 5. biological contest of students with an in-depth level of problems in genetics.

Sümüklərin iltihabi və və şiş transformasiyası zamanı klinik – statistik tədqiqatı

T.Ə. İbrahimova., İ.O. Əliyeva, G.H. Sadıqova, S.N. Tahirova ¹

¹ Azərbaycan Tibb Universiteti

Birincili hematogen osteomielitin klinik görünüşü çevrəsi aydın şəkildə haşiyələnmiş, həmçinin xüsusi patogeneza malikdir, ona görə də sui generis xəstəliyi hesab edilir. Bizim tədqiqat seriyasında (126 müşahidə) osteomielit 30 (23,8,3%) halda müşahidə edilmişdir, onlardan prosesin kəskin gedişi – 15 (15%) müşahidədə, xronik osteomielit – 15 (50%) müşahidədə aşkar edilmişdir. Onlardan 8 hadisə ŞOD-da (Bakı), 20 hadisə – ET Travmatologiya və Ortopediya İnstitutunda (Bakı) və 2 hadisə – TEA-nın ROEM-də (Moskva) qeyd edilmişdir.

Bir qayda olaraq, xəstəlik kəskin başlanır; ağır yatalaq vəziyyətini xatırladan vəziyyət inkişaf edir, o halda ki, yerli simptomların təza-hürü gecikir. Zədələnmiş sümük nahiyəsində dərinin bir qədər şişməsi, gərginliyi 2-4-cü gün əmələ gəlir. Regionar limfatik düyünlərin böyüməsi qeyd edilir.

Bizim tədqiqatda (cəmi 126 müşahidə) Yuiq sarkoması 52 (41,3%) halda aşkar edilmişdir. Onlardan 28 hadisə – ŞOD-da (Bakı), 4 hadisə –ET Travmatologiya və Ortopediya İnstitutunda (Bakı) və 20 hadisə – TEA-nın ROEM-də (Moskva) qeyd edilmişdir.

Yuiq sarkoması olan xəstələrin anamnezinin məlumatına görə, xəstəliyin başlanğıcı ümumi vəziyyətin pozulması ilə, bədən temperaturunun 38-39°-yə qədər yüksəlməsi ilə, sümüyün zədələnmiş sahəsində ağrının yaranması ilə müşahidə edilirdi. Sonralar kiçik şişkinlik və iltihab prosesinin yerli əlamətləri aşkar edilirdi: dəri qızarıq, toxunuşda hərarətli olur və flyukuasiya təyin edilə bilər, yəni bu dövr-də klinik əlamətlər kəskin iltihabi prosedən demək olar ki, seçilmir. Xəstələrin əksəriyyətində xəstəliyin klinik əlamətləri zədələnmənin başlanğıcının ilk 3 ayında və ya birbaşa travmadan sonra və ya travmadan bir qədər sonra əmələ gəlirdi. Xəstəliyin dominant simptomu ağrıdır və ağrı hissi, əksər hallarda,

sümüyün rentgenoqramda görünən dəyişikliklərinə qədər təzahür edir-di. Ağrının intensivliyində geniş variabellik qeyd edilirdi – kəskin, sancan ağrıdan əhəmiyyətsiz, küt, fiziki yük zamanı yaranan və rahatlıq vəziyyətində keçən ağrılara qədər. Gecə vaxtı ağrının intensivliyi, sarkomaların əksəriyyətində olduğu kimi, artırdı.

Bizim tədqiqatda (cəmi 126 müşahidə) PNET 18 (14,3%) halda müşahidə edilmişdir. Onlardan 8 hadisə ŞOD-də (Bakı) və 10 hadisə TEA-nın ROEM-də (Moskva) qeyd edilmişdir.

PNET zamanı simptomların səciyyəvi triadaları, Yuiq sarcoma-sında olduğu kimi, təkrarlanır: skeletin zədələnmiş hissəsində ağrı, şiş, aşağı ətrafların funksiyasının pozulması. Şişin ölçüləri də müxtəlif olmuşdur – kiçik lokalizasiya edilmiş şişdən zədələnmiş sümüyün geniş deformasiyasına qədər. Şişlər ağrıların əmələ gəlməsi yerində bərk, hərəkətsiz, aydın sərhədi olmayan, ağırlı olmuşdular. Bəzən genişlənmiş venoz şəbəkə təyin olunurdu, şiş üstündə toxumalar yumşaqdır, bəzən ödemlidir. Bəzi xəstələrdə dərinin hiperemiyası və ödem, yerli temperatur yüksəlməsi qeyd edilirdi.

Bizim tədqiqatda (cəmi 126 müşahidə) 6 (20,6%) hal sümüyün bədxassəli şişlərinə düşmüşdür. Onlardan ŞOD-də (Bakı) 15 hadisə, ET Travmatologiya və Ortopediya İnstitutunda 1 hadisə və TEA-nın ROEM-də 10 hadisə qeyd edilmişdir.

Xəstəlik əvvəlcə fiziki yük zamanı əmələ gələn və intermittasiya edən xarakter daşıyan əhəmiyyətsiz sızıldayan ağrılardan başlanırdı. Prosesin proqresivləşməsi ilə ağrılar daimi xarakter alırdı. Şiş qabıq layını tədricən dağıdaraq, ətraf toxumalara keçirdi, gözlə görünən, bir sıra hallarda palpasiya zamanı ağrı verən kiçik şiş əmələ gəlirdi, lakin bu yavaş gedən prosesdir.

Bəzi xəstələrdə xəstəlik kəskin başlanır, sümüyün zədələnmiş sahəsində kəskin ağrılarla, qısa anamnezlə və xəstələrin digər klinik qrupunda şiddətli metastazvermə ilə müşahidə edilirdi.

İlk simptomlardan həkimə müraciətə qədər anamnezin davam etmə müddəti bizim müşahidələr arasında bir aydan 3 ilə qədər, orta hesabla 8 ay olmuşdur.

Hepatosellular karsinoma xəstəliyində kodlaşdırmayan mirnt-196a2 növü t>c polimorfizminin tədqiqi

F.Məmmədli¹, B.Bayramov¹, E. İsayev², N. Bayramov²

¹Genetik Ehtiyatlar İnstitutu, Azadlıq pr.155, AZ1106, Bakı, Azərbaycan

²Azərbaycan Tibb Universitetinin Tədris Cərrahiyyə Klinikası, Mirqasımov küç., 1004-cü məhəllə, Bakı, Azərbaycan

İşin məqsədi: Hepatosellular karsinoma (HCC) hepatositlərdən inkişaf edən, qaraciyərin ən çox rast gəlinən birincili bəd xassəli şişlərindəndir. Qaraciyərin funksiyalarının pozulmasına və başqa orqanlara metastaz vermək qabiliyyətinə malikdir. Son illərdə aparılan çoxsaylı tədqiqatlar HBV, HCV və qeyri-alkoqol mənşəli yağlı qaraciyər xəstəliyi kimi etioloji amillərlə yanaşı qaraciyər kanserogenezinin inkişafında kodlaşdırmayan RNT-lərin müxtəlif siniflərinin də tənzimləyici rollarını sübut etmişdir. Kodlaşdırmayan RNT növlərindən olan mikro RNT-lərin (miRNT) əsas tənzimləyici mexanizmləri arasında HCC-nin progressivləşməsi və proliferasiyası, apoptoz, invaziya, metastaz, angiogenez, dərman vasitələrinə qarşı dözümlülük əsas yer tutur. MiRNT-lər HCC-nin progressivləşməsində əsaslı rol oynayır. Cari tədqiqat işində hepatosellular karsinoma xəstələrində və sağlam kontrol qrupunda miRNT növlərindən olan miRNT-196a2 T>C (rs11614913) tək nukleotid polimorfizmini tədqiq etməkdir.

Material və Metodlar: Tədqiqat işi çərçivəsində Azərbaycan Tibb Universitetinin Tədris Cərrahiyyə Klinikasından qan nümunələri götürülmüşdür. Nümunələrdən genomik DNT ekstraksiyası AMEA Genetik Ehtiyatlar İnstitutu, Biotexnologiya şöbəsi, İnsan Genetikası Laboratoriyasında manual üsulla həyata keçirilmişdir. Polimeraz Zəncirvari Reaksiyası (PZR) və RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) metodikaları ilə *miRNT-196a2* geninin genotipləşdirilməsi həyata keçirilmişdir.

Nəticələr: Tədqiqatın ilkin nəticələrinə əsasən HCC diaqnozu qoyulan 9 xəstədə TT, TC və CC

genotiplərinin faiz nisbəti müvafiq olaraq 33,3%, 44,5% və 22,2% aşkar edilmişdir edilmişdir. 15 sağlam insandan ibarət kontrol qrupunda isə bu nisbət normal TT allelləri üçün 40%, heteroziqot TC 53,3%, mutant CC üçün isə 6,7% aşkar edilmişdir. Mutant CC allellərinin tezliyi kontrol qrupu ilə müqayisədə xəstə qrupunda daha yüksək aşkar edilmişdir.

Yekun: Tədqiqat işinin daha böyük tədqiqat qruplarında davam etdirilməsi *miRNT-196a2* geninin rs11614913 tipli polimorfizminin HCC-nin yaranması ilə assosiasiyasını aşkara çıxara bilər. Tədqiqat işləri davam etdirilir.

Açar sözlər: HCC, mikro-RNT, PCR-RFLP, DNT, Gen

Mukovisidoz gen səviyyəsində baş verən mutasiyanın nəticəsidir

A.T.Həsənova¹, L.R. Quliyeva²

¹ Tibbi biologiya və genetika kafedrası, ATU

² I daxili xəstəliklər kafedrası, ATU

Mukovisidoz Qərbi Avropa ölkələrində geniş yayılmış autosom resessiv tipli irsi xəstəlikdir. Mukovisidozun avropalılarda rastgəlmə tezliyi 1:2500, Afrika mənşəli amerikalılarda - 1:15000 və Asiya mənşəli amerikalılarda 1:30000 nisbətindədir. Xəstəliyin meydana çıxmasına səbəb olan genin 1300- dən çox alleli vardır və 70 faiz hallarda xəstəliyin səbəbi F508 allelidir. Xəstəliyin xarakter əlamətlərini mədəaltı vəzin funksional çatmazlığı,bağırsaqlarda qida maddələrinin sorulmasının pozulması, qazlığı, bədən çəkisinin normadan az olması, düz bağırsağın sallanması, qara ciyər axarlarının tutulması təşkil edir. Bundan əlavə tərində tərkibində duzun konsentrasiyasının çoxluğu qeyd olunur. Kişilərdə toxum çıxarıcı axarların tutulması müşahidə edilir.

Xəstəliyin ciddi ağırlaşmalarından biri selikli qişanın qalınlaşması ilə əlaqəli ağ ciyərlərin xroniki obstruktiv xəstəliyinin inkişaf etməsidir. Bakterial infeksiyanın qoşulması bu xəstəliyin gedişini daha da ağırlaşdırır və 90 faiz xəstələrin 20-25 yaşlarında ölümünə səbəb olur.

Xəstəliyin patogenezinin əsasını CFTR zülalının (mukovisidozun transmembran tənzimləyicisi) çatmamazlığı təşkil edir. Bu zülal xlor ionlarının hüceyrə membranından keçməsinə tənzimləyir. Eyni zamanda, o epitelial hüceyrələrin membranını dəlib keçən AMF-dən asılı kanalların yaranmasında iştirak edir.

Normal halda CFTR-nin tənzimləyici domeninin fosforlaşması, prosesi zülalın aktivləşməsinə və onun ATF-lə birləşməsinə səbəb olur. Bunun nəticəsində xarici Cl- kanalı açılır və eyni zamanda onunla qonşuluqda yerləşən Na⁺ kanalı bağlanır. İonların nəql olunması prosesinin pozulması baş verir və orqanizm susuzlaşır.

CFTR zülalının aktivliyinin 3 faizdən az olması mukovisidozlu xəstələrdə mədəaltı vəzin funksional çatmazlığı ilə müşayiət edilən ağır "klassik" for-masının inkişaf etməsinə səbəb olur. Zülalın aktivliyinin 3-8 faiz olduğu hallarda

tənəffüsün pozulması, 8-12 faiz olduqda isə hər iki toxumçuxancı axarların patologiyası müşahidə edilir.

Xəstələrə müalicə məqsədilə antibiotiklər, mədəaltı vəzin fermentləri və xüsusi dieta təyin olunur.

Hamilələrdə prenatal diaqnoz üçün amniotik maye hüceyrələrində DNT analizindən istifadə olunur. Yeni doğulmuş körpələrin tərində NaCl konsentrasiyası təyin edilir. Qanda immunoreaktiv tripsinin aşkar olunması mədəaltı vəzin axarlarının tutulmasını göstərir.

Marfan sindromu nadir genetik xəstəlikdir

A.T.Həsənova, X.C. Yusufova ¹

¹ Tibbi biologiya və genetika kafedrası, ATU

Marfan sindromu birləşdirici toxuma, yəni bədənin dəstəkləyici və qoruyucu toxuma xəstəliyidir. Birləşdirici toxuma bir çox orqan və sistemlərdə mövcuddur ki, bu da xəstədə müxtəlif pozulmalara səbəb olur - iri damarlar, ürək qapaqları, gözlər, skelet, əzələlər zədələnir. Xəstə bir insanda doğuşdan bəri bu xəstəlik olur, ancaq yaş artdıqca təzahürlər daha da pisləşə bilər. Marfan sindromu birləşdirici toxuma içərisində böyük rol oynayan fibrinin quruluşunu təyin edən bir gendə (FBN1) bir qüsurlu gen nəsildən nəsilə ötürülə bilər: bir uşağın Marfan sindromu olan bir valideyndən xəstəliyi irsən alma ehtimalı 50% -dir. Bəzən sperma və yumurta birləşdikdə, yəni mayalanma zamanı yeni bir gen qüsuru meydana gəlir. Sağlam valideynlərin Marfan sindromlu bir uşağa sahib olmaq ehtimalı 1:10000 nisbətindədir. Ehtimal olunur ki, bu 25% hallarda mayalanma zamanı kortəbii dəyişikliklər hesabına baş verir. Xəstəliyin simptomlarına hündür boy(2 m yaxın və bundan hündür), qısa bədən, çox uzun nazik qollar və ayaqlar, uzun barmaqlar (hörümçəyə bənzəyir) , oynaqların həddindən artıq hərəkətliliyi, əzələ zəifliyi, bud-çanaq oynağının quruluşunun anomaliyaları, kifoz, skolioz, döş qəfəsinin deformasiyası, yastıpəncəlik, kiçik aşağı çənə, dişlərin anomaliyaları, qasıq yırtıqları, bağların tez-tez yırtılması, aorta patologiyaları, ürək qüsurları, arteriyaların daralması aiddir. Marfan sindromu tam müalicə olunmur - mutasiyaya uğramış geni dəyişmək mümkün deyil. Lakin müəyyən müalicə tədbirlərin köməyi ilə xəstəliyin simptomlarını azaltmaq, xəstənin həyatını uzatmaq mümkündür. Xəstə daim həkimlərin nəzarəti altında olmalı, lazım olan müalicə almalıdır. Bəzi fəsadların inkişafı zamanı cərrahi müalicə tətbiq oluna bilər. Diaqnostik meyarlardan istifadə edərək həkimlər diaqnoz qoya və lazım olduqda müalicəni təyin edə bilərlər. İndiki vaxtda Marfan sindromu olan xəstələrə vaxtında

diaqnoz qoyularsa və düzgün təyin olunmuş müalicə olunarsa, belə insanlar qocalığa qədər yaşaya bilərlər. Ancaq bu insanların bir çoxunda xəstəliyin diaqnozu qoyulmadığı üçün 30-40 yaşında xəstəliyin fəsadlarından həyatını itirirlər.

ƏSAS MƏRUZƏÇİLƏR KEY SPEAKERS ПРИГЛАШЕННЫЕ ЭКСПЕРТЫ

1. Dos. Rauf Bəylərov
2. Prof. Dr Afıq Bərdəli
3. Prof. Madina Azova
4. Prof. Tahirə Əsgərova
5. PhD. Lyazzat Syrlybayeva
6. t.ü.f.d. Dr Orxan İsayev
7. b.ü.f.d. Aytəkin Həsənova
8. t.ü.f.d. Dr İskender Karaltı
9. t.e.n. Dr Natavan Axundova
- 10.t.e.n. Dr Elnur İsayev
- 11.t.e.n. Dr Mahirə İsmayilova
- 12.Bayram Bayramov
- 13.Dr Olqa Krapivnikova
- 14.b.e.n. Leyla Süleymanova
- 15.b.ü.f.d. Səltənət Ağayeva
- 16.p.ü.f.d. Lalə Hüseynova
- 17.t.e.n Dr David Tophuria
- 18.t.e.n. Dr Nino Didbaridze
- 19.t.e.n. Dr Nino Pirtskhelani
- 20.t.e.n. Dr Tamar Didbaridze
- 21.PhD. Nino Kochiashvili
- 22.Dr Ağa Rza Ağayev
- 23.Dr Esra Çolak
- 24.Dr Giorgi Javaxiaşvili
- 25.Dr Göyçək Qurbanbəyli
- 26.Dr Gülnarə Quluyeva
- 27.Dr İrine İoramaşvili
- 28.Dr Nərgiz Qarayeva
- 29.Dr Nərgiz Yəhyəzadə
- 30.PhD. Dr. Zhanargul Smailova
- 31.t.ü.f.d. Mahir Quliyev
- 32.Afshin Zardoshtian
- 33.Xədicə Yusufova