



## Актуальность

В учреждениях здравоохранения онкологического и гематологического профиля поиск врожденной патологии для установления диагноза проводится во время госпитализации, преимущественно методом ПЦР и секвенирования ДНК из образцов крови и костного мозга (КМ) пациента. Мазки КМ могут потребоваться при отсутствии другого репрезентативного материала. Архивированный мазок КМ пациента позволяет пересмотреть диагноз спустя годы, а также является источником для выделения ДНК и проведения генетического тестирования спустя много лет, что актуально не только для пациента, но и для его родственников.

## Результаты

В группе пациентов с тяжелыми комбинированными иммунодефицитами (Т-В-) медиана значений TREC и KREC в КМ составила 0 [0; 631] и 0 [0; 390] соответственно. У пациентов с тяжелыми комбинированными иммунодефицитами (Т-В+) медиана значений TREC и KREC в КМ составила 18 [0; 236] и 9062 [4343; 21130] соответственно. В группе пациентов с комбинированными иммунодефицитами с сопутствующими или синдромными признаками с дефицитом *FOXP1* TREC не детектировались. Количественные показатели копий KREC были в диапазоне нормальных значений. В группе пациентов с наследственным гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом количество копий TREC и KREC было в диапазоне нормальных значений 6315 [1169; 14221] и 12693 [7212; 18175] соответственно.

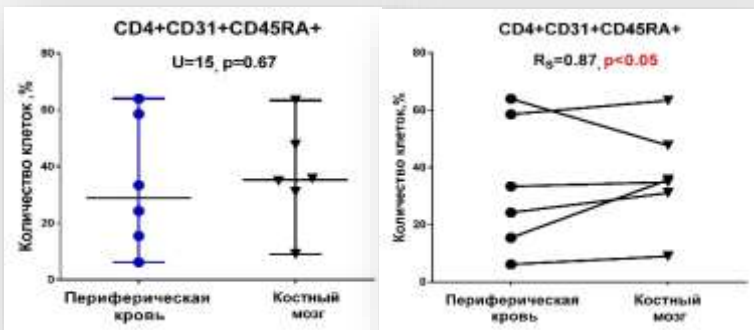


Рис.1 Взаимосвязь содержания тимических мигрантов ПК и КМ

## Цели и задачи

Провести количественный анализ кольцевых молекул ДНК Т и В – клеточного рецептора TREC/KREC у пациентов врожденными дефектами иммунной системы посредством использования ДНК, экстрагированной из мазков костного мозга.

## Материалы и методы

Экстракцию ДНК из мазков КМ проводили посредством метода, основанном на использовании лизирующих буферов, протеиназы К и высоких концентраций солей.



Количественный анализ кольцевых фрагментов ДНК TREC и KREC проводили методом ПЦР «в режиме реального времени».

## Выводы

Полученные результаты демонстрируют высокую корреляцию между данными, полученными из костного мозга и периферической крови, что подтверждает пригодность мазков костного мозга в качестве альтернативного источника ДНК для диагностики врожденных дефектов иммунной системы. Анализ TREC и KREC в костном мозге позволяет дифференцировать различные типы иммунодефицитов и может быть полезен в диагностике дефицита Т-и/или В-клеточного звена иммунитета даже в случае хранения стекла аспирата костного мозга более 10 лет.

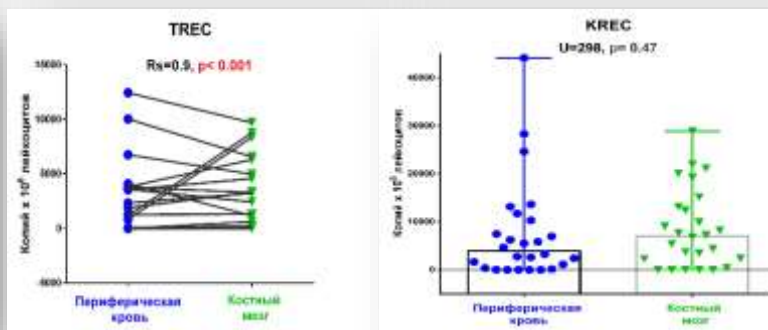


Рис.2 Взаимосвязь содержания TREC/KREC ПК и КМ

Полякова Екатерина  
polyakovakat86@gmail.com

