

Специалисты Института цитологии и генетики СО РАН (ИЦиГ СО РАН) разработали новый способ диагностики наследственных заболеваний. Метод позволяет одновременно обнаруживать точечные мутации и хромосомные перестройки — основные типы генетических нарушений, вызывающих многие болезни, включая онкологические.

Традиционно для выявления разных видов мутаций требовалось проводить несколько анализов. Новый подход объединяет два современных метода: пространственный анализ хромосом и экзомное обогащение. Первый выявляет структурные изменения в геноме, второй — точечные мутации в кодирующих участках ДНК.

Как пояснил руководитель проекта Вениамин Фишман, хромосомные перестройки могут нарушать работу генов, даже если их последовательность остается неизменной. Ранняя диагностика таких изменений крайне важна для подбора эффективного лечения и генетического консультирования.

Метод уже показал свою эффективность в диагностике редких генетических синдромов, онкологических заболеваний и при пренатальных исследованиях.