

## В России создали модель для изучения редкого генетического заболевания

Специалисты Института цитологии РАН совместно с коллегами из НМИЦ им. В. А. Алмазова разработали первую клеточную модель для исследования синдрома Синглтона-Мертена. Это редкое генетическое заболевание, при котором в сосудах и внутренних органах происходит опасное отложение солей кальция.

Уникальность разработки заключается в использовании индуцированных плюрипотентных стволовых клеток, полученных из крови пациента с этим синдромом. Как пояснила заведующая лабораторией ИНЦ РАН Анна Малашичева, ученым удалось создать линию репрограммированных клеток с генетическим заболеванием, из которых можно получать различные производные для исследований.

До настоящего времени научное сообщество не располагало подходящими моделями для изучения этого редкого заболевания. Материал для работы был предоставлен специалистами НМИЦ им. В. А. Алмазова, где выявили пациента с характерными симптомами.

Созданная модель позволяет детально исследовать механизмы патологической кальцификации, что открывает перспективы для разработки методов терапии. Полученные клетки могут храниться неограниченно долго и использоваться в различных экспериментах.