



(12) ОПИСАНИЕ ИЗОБРЕТЕНИЯ К ПАТЕНТУ

(52) СПК

G01N 33/582 (2024.08); C12Q 1/6806 (2024.08); C12Q 1/6827 (2024.08); C12Q 1/686 (2024.08); C12Q 1/6876 (2024.08); C12Q 1/6883 (2024.08)

(21)(22) Заявка: 2024121901, 01.08.2024

(24) Дата начала отсчета срока действия патента:
01.08.2024

Дата регистрации:

14.01.2025

Приоритет(ы):

(22) Дата подачи заявки: 01.08.2024

(45) Опубликовано: 14.01.2025 Бюл. № 2

Адрес для переписки:

308015, г.Белгород, ул. Победы, 85, НИУ
"БелГУ", Шевцова Ирина Владимировна

(72) Автор(ы):

Пономаренко Марина Сергеевна (RU),
Чурносов Владимир Иванович (RU),
Решетников Евгений Александрович (RU),
Елькова Анна Владимировна (RU),
Пономаренко Ирина Васильевна (RU),
Чурносова Мария Михайловна (RU),
Чурносов Михаил Иванович (RU),
Решетникова Юлия Николаевна (RU)

(73) Патентообладатель(и):

Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего
образования "Белгородский государственный
национальный исследовательский
университет" (НИУ "БелГУ") (RU)

(56) Список документов, цитированных в отчете
о поиске: RU 2650990 C1, 18.04.2018. RU
2550933 C1, 20.05.2015. ALSUDAIRI H.N. et al.
Estrogens and uterine fibroids: an integrated view.
Research Results in Biomedicine. 2021; 7(2): 156-
163.

(54) Способ прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования

(57) Реферат:

Изобретение относится к медицине, а именно к клинической гинекологии, медицинской генетике и молекулярной диагностике, и может быть использовано для прогнозирования риска развития миомы матки у женщин русской национальности, являющихся уроженками Центрального Черноземья РФ и не имеющих родства между собой. Из периферической венозной крови выделяют ДНК. Проводят анализ полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1. При выявлении комбинации генотипов rs8023580-

TT гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-TA гена BAIAP2L1 прогнозируют высокий риск развития миомы матки. Способ обеспечивает получение новых критериев оценки повышенного риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования женщин русской национальности, уроженок Центрально-Черноземного региона РФ, не имеющих родства между собой, на основе данных о полиморфных маркерах rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1. 5 пр.



FEDERAL SERVICE
FOR INTELLECTUAL PROPERTY

(51) Int. Cl.
G01N 33/58 (2006.01)
C12Q 1/6806 (2018.01)
C12Q 1/6827 (2018.01)
C12Q 1/686 (2018.01)
C12Q 1/6876 (2018.01)
C12Q 1/6883 (2018.01)

(12) **ABSTRACT OF INVENTION**

(52) CPC

G01N 33/582 (2024.08); *C12Q 1/6806* (2024.08); *C12Q 1/6827* (2024.08); *C12Q 1/686* (2024.08); *C12Q 1/6876* (2024.08); *C12Q 1/6883* (2024.08)

(21)(22) Application: **2024121901, 01.08.2024**

(24) Effective date for property rights:
01.08.2024

Registration date:
14.01.2025

Priority:

(22) Date of filing: **01.08.2024**

(45) Date of publication: **14.01.2025** Bull. № 2

Mail address:

**308015, g.Belgorod, ul. Pobedy, 85, NIU "BelGU",
Shevtsova Irina Vladimirovna**

(72) Inventor(s):

**Ponomarenko Marina Sergeevna (RU),
Churnosov Vladimir Ivanovich (RU),
Reshetnikov Evgenii Aleksandrovich (RU),
Elykova Anna Vladimirovna (RU),
Ponomarenko Irina Vasilevna (RU),
Churnosova Mariia Mikhailovna (RU),
Churnosov Mikhail Ivanovich (RU),
Reshetnikova Iuliia Nikolaevna (RU)**

(73) Proprietor(s):

**federalnoe gosudarstvennoe avtonomnoe
obrazovatelnoe uchrezhdenie vysshego
obrazovaniia "Belgorodskii gosudarstvennyi
natsionalnyi issledovatel'skii universitet" (NIU
"BelGU") (RU)**

(54) **METHOD FOR PREDICTION OF RISK OF DEVELOPING UTERINE MYOMA BASED ON MOLECULAR GENETIC TESTING**

(57) Abstract:

FIELD: medicine.

SUBSTANCE: invention relates to medicine, namely to clinical gynaecology, medical genetics and molecular diagnostics, and can be used to predict the risk of developing uterine fibroids in women of Russian nationality, which are natives of the Central Black Earth Region of the Russian Federation and have no relationship to each other. DNA is recovered from peripheral venous blood. Analysis of polymorphic markers rs8023580 of the NR2F2 gene, rs7910927 of the JMJD1C gene, rs3779195 of the BAIAP2L1 gene. When detecting a combination of genotypes rs8023580-

TT of the NR2F2 gene, rs7910927-GG of the JMJD1C gene, rs3779195-TA of the BAIAP2L1 gene high risk of developing uterine fibroids is predicted.

EFFECT: method provides obtaining new criteria for assessing an increased risk of uterine fibroids on the basis of molecular-genetic testing of women of Russian nationality, natives of the Central Black Earth region of the Russian Federation, which are not related to each other, based on data on polymorphic markers rs8023580 of the NR2F2 gene, rs7910927 of the JMJD1C gene, rs3779195 of the BAIAP2L1 gene.

1 cl, 5 ex

**C1
6
0
1
3
3
1
0
6
RU**

**RU
2
8
3
3
1
0
6
C1**

Изобретение относится к области медицины, а именно к диагностике и гинекологии, медицинской генетике и может быть использовано для прогнозирования риска развития миомы матки.

Миомы матки имеют моноклональное происхождение, развиваясь из неопластических клеток миометрия, хотя сам механизм и ранние стадии развития не вполне понятны [Singh S.S., Belland L. Contemporary management of uterine fibroids: focus on emerging medical treatments // Curr. Med. Res. Opin. 2015 Jan. Vol. 31, №1. P. 1-12]. Тем не менее среди факторов, вовлеченных в формирование и последующее развитие опухоли, можно выделить мутации определенных групп генов, а также влияние половых гормонов и биохимические изменения во внеклеточной матрице миом матки.

Согласно современным представлениям, миома матки - доброкачественная моноклональная, хорошо отграниченная, капсулированная опухоль, происходящая из гладкомышечных клеток шейки или тела матки [Миома матки: диагностика, лечение и реабилитация. Клинические рекомендации (протокол лечения) / Л.В. Адамян, Е.Н. Андреева, Н.В. Артымук [и др.]. - Москва, 2015. URL: <https://docs.cntd.ru/document/456019539>]. Миома матки представляет серьезную проблему для современного здравоохранения. Миома матки - одна из наиболее распространенных доброкачественных опухолей, возникает у 20-40% женщин репродуктивного возраста [Сафарова С. М. Морфологическая характеристика миомы матки среди женщин репродуктивного возраста // Журнал акушерства и женских болезней. - 2017. - Т. 66. - №. 1.] и варьирует в зависимости от возраста (около 30% женщин репродуктивного возраста [Wise, L. A. Lifetime abuse victimization and risk of uterine leiomyomata in black women / L.A. Wise, J.R. Palmer, L. Rosenberg // Am. J. Obstet. Gynecol. - 2013. - Vol. 208, N 4.].

Особая актуальность проблемы связана с тенденцией к «омоложению» заболевания [Современные аспекты комплексного лечения миомы матки / Л.В. Адамян, М.М. Сонова, К.Н. Арсланян [и др.] // Лечащий врач. - 2019. - № 3. - С. 46-51.], увеличением числа пациенток в возрасте 20-25 лет, страдающих данной патологией [Carranza-Mamane, B. The management of uterine fibroids in women with otherwise unexplained infertility / B. Carranza-Mamane, J. Havelock, R. Hemmings // J. Obstet. Gynaecol. Can. - 2015. - Vol. 37, N 3. - P. 277-285. doi: 10.1016/s1701-2163(15)30318-2.], а также демографической тенденцией к отсроченной реализации репродуктивной функции (после 35 лет), когда миома матки может стать одной из причин, препятствующих этому.

У большинства пациенток миома матки протекает бессимптомно, однако у 25-30% больных ведущими клиническими симптомами являются хронические тазовые боли, дисменорея, аномальные маточные кровотечения (АМК), анемия, бесплодие, нарушения имплантации эмбриона, привычный выкидыш, неудачи при вспомогательных репродуктивных технологиях [Миома матки. Клинические рекомендации / Российское общество акушеров-гинекологов (РОАГ). - 2020. - 42 с. URL: http://disuria.ru/_ld/10/1034_kr20D25D26MZ.pdf].

Патогенез опухоли остается неизвестным, причины возникновения миомы матки, ее рецидивирования до сих пор являются предметом обсуждений, несмотря на многочисленные исследования [Щукина Н.А., Шеина Е.Н., Барина И.В. Клинико-морфологические особенности миомы матки у молодых женщин // Российский вестник Акушера-Гинеколога. - 2014. - Т. 14. - №. 5.]. По мнению многих авторов, в основе роста миомы матки лежит суммарный эффект генных и средовых факторов [Серов В. Н., Сухих Г. Т. Клинические рекомендации. Акушерство и гинекология // М: ГЭОТАР-Медиа.-4-е изд.-2017. Москва: Проблемы репродукции.]. Семейная предрасположенность

[Obed J. Y. et al. Uterine fibroids: risk of recurrence after myomectomy in a Nigerian population //Archives of gynecology and obstetrics. - 2011. - Т. 283. - №. 2. - С. 311-315.], раннее наступление менархе [Rizzello A. et al. A proteomic analysis of human uterine myoma //Current Protein and Peptide Science. - 2017. - Т. 18. - №. 2. - С. 167-174.], обильные менструации, наличие гинекологических и экстрагенитальных заболеваний [Donnez J., Dolmans M. M. Uterine fibroid management: from the present to the future //Human Reproduction Update. - 2016. - Т. 22. - №. 6. - С. 665-686.] могут являться факторами риска развития миомы матки. Избыточная масса тела, низкая физическая активность, высокая частота стрессов [Pavone D. et al. Epidemiology and risk factors of uterine fibroids //Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology. - 2018. - Т. 46. - С. 3-11.] также могут рассматриваться в качестве фактора риска заболевания [Sparic R. et al. Epidemiology of uterine myomas: a review //International journal of fertility & sterility. - 2016. - Т. 9. - №. 4. - С. 424.], так же, как и нереализованная репродуктивная функция.

Несмотря на распространенность заболевания и большое количество исследований, посвященных изучению патогенетических механизмов развития миомы матки, включающих генетические, эпигенетические, гормональные и иммунологические факторы, консенсус в понимании патогенеза заболевания отсутствует и является предметом дискуссий.

В Российской Федерации исследования вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена ВАIAP2L1 в формирование предрасположенности к миоме матки у женщин единичны и фрагментарны, а данные о роли полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена ВАIAP2L1 в развитии миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования отсутствуют.

Для оценки сложившейся патентной ситуации был выполнен поиск по охраняемым документам за период с 1990 по 2024 гг. Анализ документов производился по направлению: способ прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. Источники информации: сайты Федерального института промышленной собственности <http://fips.ru>.

В изученной научно-медицинской и доступной патентной литературе авторами не было обнаружено способа прогнозирования повышенного риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования на основе данных о полиморфных маркерах rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена ВАIAP2L1.

Известен патент RU №2350259 (опубл. 27.03.2009), в котором описан способ прогнозирования быстрого роста миомы матки, заключающийся в определении таких показателей как: количество медицинских аборт в анамнезе, наличие артериальной гипертензии во время предшествующих беременностей, угрозы невынашивания беременности, продолжительность родов, наличие аномалий родовой деятельности в предшествующих родах, воспалительных послеродовых заболеваний, а также хронических заболеваний желудочно-кишечного тракта и рассчитывают показатель прогноза скорости роста миомы матки.

Известен патент RU №2484473 (опубл. 10.06.2013), в котором описан способ прогнозирования развития злокачественной или доброкачественной патологии матки, согласно которому для оценки риска развития миомы матки производят диагностическое выскабливание, определяют содержание в эндометрии прогестерона и тестостерона и при уровнях прогестерона 24,0-29,6 нг/г ткани и тестостерона от 16,8 до 22,4 нг/г ткани прогнозируют развитие миомы матки.

Общий недостаток указанных способов заключается в том, что не рассматриваются генетические полиморфизмы и их сочетания с риском развития миомы матки.

В патенте RU №2475740 (опубл. 20.02.2013) описан способ выявления наследственной предрасположенности к быстрому росту миомы матки, сущность которого заключается в выделении из лимфоцитов ДНК, из которой амплифицируют фрагменты генов глутатион-S-трансферазы GSTM1 и метионин-синтазы-редуктазы MTRR, и при выявлении генотипа GSTM1 del/del в сочетании с генотипом MTRR 66G/G или MTRR 66A/G делают вывод о наличии у женщины генетической предрасположенности к быстрому росту миоматозных узлов в течение 5 лет с момента их появления. Недостаток способа заключается в том, что он позволяет прогнозировать быстрый рост миомы матки при наличии миоматозных узлов, но не дает возможности прогноза развития миомы матки.

Известен патент RU №2550933 (опубл. 20.05.2015), в котором описан способ прогнозирования риска формирования миомы матки. Изобретение относится к области медицины. Изобретение представляет способ прогнозирования риска развития изолированной миомы матки, включающий забор и исследование периферической венозной крови, отличающийся тем, что из периферической венозной крови выделяют ДНК, проводят типирование генетических полиморфизмов генов интерлейкинов и анализ сочетаний полиморфизмов гена интерлейкина-1 (-889 TT IL-1) и интерлейкина-5 (-703 C IL-5), прогнозируют высокий риск развития изолированной миомы матки в случае выявления сочетания аллеля -889 TT IL-1 и аллеля -703 C IL-5 у женщин русской национальности, уроженок Центрального Черноземья России. Изобретение обеспечивает получение критериев оценки риска формирования изолированной миомы матки по сочетанию молекулярно-генетических маркеров -889 TT IL-1A и -703 C IL-5. Основным недостатком способа является невозможность осуществить данную методику на практике, в силу необходимости мотивирования женщин к обследованию, наличия специального дорогостоящего оборудования для выполнения лабораторных тестов, которые имеют высокую себестоимость.

Известен ближайший аналог предлагаемого способа - патент RU № 2650990 (опубл. 18.04.2018), в котором описан способ прогнозирования риска развития миомы матки, включающий выделение ДНК из периферической венозной крови методом полимеразной цепной реакции синтеза ДНК, анализ полиморфизмов, отличающийся тем, что анализируют полиморфизмы генов rs7538038, rs1782507, rs7589318 и прогнозируют повышенный риск развития миомы матки у женщин русской национальности, уроженок Центрального Черноземья в случае выявления сочетания аллеля G rs7538038 с аллелем C rs1782507 с аллелем G rs7589318.

Задачей настоящего исследования является расширение арсенала способов диагностики, а именно создание способа прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования на основе данных о полиморфных маркерах rs8023580 NR2F2 - rs7910927 JMJD1C - rs3779195 BAIAP2L1.

Технический результат использования изобретения - получение критериев оценки повышенного риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования женщин русской национальности, уроженок Центрально-Черноземного региона РФ и не имеющих родства между собой, на основе данных о полиморфных маркерах: rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1, включающий:

выделение ДНК из периферической венозной крови;

анализ полиморфных маркеров: rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C,

rs3779195 гена BAIAP2L1;

прогнозирование риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования при выявлении комбинации генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1.

5 Новизна и изобретательский уровень заключаются в том, что из уровня техники не известна возможность прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования на основе данных о комбинации генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1.

Способ осуществляют следующим образом:

10 Выделение геномной ДНК из периферической крови осуществляют методом фенольно-хлороформной экстракции (Miller, S. A. A simple salting out procedure for extracting DNA from human nucleated cells / S. A. Miller, D. D. Dykes, H. F. Polesky // Nucleic Acids. Res. - 1988. - Vol. 16, № 3. - P. 1215) в два этапа. На первом этапе к 4 мл крови с ЭДТА добавляют 25 мл лизирующего буфера, содержащего 320мМ сахарозы, 1% тритон

15 X-100, 5мМ MgCl₂, 10мМ трис-НСl (рН=7,6). Полученную смесь перемешивают и центрифугируют при 4°C, 4000 об./мин. в течение 20 минут. После центрифугирования надосадочную жидкость сливают, к осадку добавляют 4 мл раствора, содержащего 25 мМ ЭДТА (рН=8,0) и 75 мМ NaCl, ресуспензируют. Затем прибавляют 0,4 мл 10% SDS, 35 мкл протеиназы К (10мг/мл) и инкубируют образец при 37°C в течение 16 часов.

20 На втором этапе из полученного лизата последовательно проводят экстракцию ДНК равными объемами фенола, фенол-хлороформа (1:1) и хлороформа с центрифугированием при 4000 об./мин. в течение 10 минут. После каждого центрифугирования производят отбор водной фазы. ДНК осаждают из раствора двумя объемами охлажденного 96% этанола. После лиофилизации полученную ДНК

25 растворяют в бидистиллированной, деионизованной воде и хранят при -20°C.

Анализ полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 осуществлялся методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) на термоциклере CFX-96 Real-Time System (Bio-Rad) с использованием стандартных олигонуклеотидных праймеров и зондов (синтезированы в ООО «Тест - Ген»

30 (Ульяновск)).

Аmplification геномной ДНК производилась в реакционной смеси, суммарным объемом 10 мкл, включающей смесь для ПЦР rs8023580 NR2F2 или rs3779195 BAIAP2L1 или rs7910927 JMJD1C 6 - 4 мкл, Taq-полимеразу - 2 мкл, исследуемый образец (~30 нг ДНК/мкл) - 1 мкл, деионизованная вода - 3мкл.

35 Генотипирование исследуемых образцов осуществлялось с использованием программного обеспечения «CFX-Manager™» методом дискриминации аллелей по величинам относительных единиц флуоресценции.

На следующем этапе работы, моделировались в программном комплексе MBMDR (доступ-<https://github.com/imbs-hl/mbmdR>) межлокусные взаимодействия, имеющие

40 рисковое значения для миомы матки (проводился учет ковариат и выполнялись пермутационные процедуры). Оценивались модели с участием 2-,3-,4-локусов. При этом, с целью снижения вероятности ложноположительных результатов для «выделения» наиболее значимых моделей, детерминирующих риск развития заболевания (на каждом уровне мы отбирали 2-3 наиболее значимые модели), на этапе отбора моделей для

45 пермутационного тестирования, нами дополнительно была введена поправка Бонферрони с учетом возможных комбинаций 3 рассматриваемых локусов: для 2-х локусных моделей в качестве «порогового» уровня был установлен показатель $p=0,05/36 = 1,39 \cdot 10^{-3}$, для 3-х локусных - $p=0,05/84 = 5,95 \cdot 10^{-4}$, для 4-х локусных - $p=0,05/126$

= $3,97 \cdot 10^{-4}$. Визуализация межлокусных взаимодействий, связанных с гиперплазией эндометрия, была проведена с применением программы MDR (доступ-<http://www.multifactorialdimensionalityreduction.org/>).

5 Возможность использования предложенного способа для оценки прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования подтверждает анализ результатов наблюдений 1542 пациенток, из них 569 больных с миомой матки и 973 пациенток контрольной группы. Возрастные характеристики больных и контроля были сопоставимы. В выборки для исследования включались: 1) 10 пациентки русской национальности, являющиеся уроженками Центрального Черноземья РФ, не имеющие родства между собой и проживающие в Белгородской области [Чурносоев М.И., Сорокина И.Н., Балановская Е.В. Генофонд населения Белгородской области. Динамика индекса эндогамии в районных популяциях // Генетика. 2008. Т. 44. № 8. С. 1117-1125], добровольно согласившиеся на проведение исследования; 2) в группу 15 больных включались пациентки только после установления диагноза заболевания миомы матки, подтвержденного с помощью клинических и лабораторно-инструментальных (в т.ч. морфологических) методов обследования.

Обследование больных миомой матки проводилось на базе перинатального центра Белгородской областной клинической больницы Святителя Иоасафа с 2008 по 2013 гг.

20 Все больные миомой матки и женщины контрольной группы подписали информированное согласие на участие в исследовании (проведение исследования было согласовано с этическим комитетом медицинского института НИУ «БелГУ»).

Типирование молекулярно-генетических маркеров осуществлялось на кафедре медико-биологических дисциплин медицинского института НИУ «БелГУ».

25 При изучении SNP x SNP взаимодействий установлена генетическая модель, включающая наличие значимой трёхлокусной модели, вовлеченную в формирование миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования, является rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 ($p_{perm} \leq 0,001$). С развитием 30 заболевания наиболее значимая ассоциация выявлена для комбинации генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1 (beta=0,55; p=0,05), имеющая рисковую направленность.

В качестве примеров конкретного применения разработанного способа проведено генетическое обследование женщин русской национальности, являющихся уроженками Центрального Черноземья РФ и не имеющих родства между собой: проведено 35 генетическое исследование по полиморфным маркерам rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1.

У пациентки О. была взята венозная кровь, проведено генотипирование ДНК-маркеров, при анализе вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 была выявлена комбинация генотипов 40 rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1, что позволило отнести пациентку в группу больных с повышенным риском развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. Дальнейшее наблюдение подтвердило диагноз миома матки у пациентки.

У пациентки У. была взята венозная кровь, проведено генотипирование ДНК-маркеров, при анализе вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, 45 rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 была выявлена комбинация генотипов rs8023580-ТС гена NR2F2, rs7910927-GТ гена JMJD1C, rs3779195-АА гена BAIAP2L1, что позволило отнести пациентку в группу пациентов с низким риском развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. Дальнейшее наблюдение

не подтвердило диагноз у пациентки.

У пациентки А. была взята венозная кровь, проведено генотипирование ДНК-маркеров, при анализе вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 была выявлена комбинация генотипов rs8023580-CC гена NR2F2, rs7910927-ТТ гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1, что позволило отнести пациентку в группу больных с низким риском развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. Дальнейшее наблюдение не подтвердило диагноз миомы матки у пациентки.

У пациентки В. была взята венозная кровь, проведено генотипирование ДНК-маркеров, при анализе вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 была выявлена комбинация генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1, что позволило отнести пациентку в группу больных с повышенным риском развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. Дальнейшее наблюдение подтвердило диагноз миомы матки у пациентки В.

У пациентки М. была взята венозная кровь, проведено генотипирование ДНК-маркеров, при анализе вовлеченности полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1 была выявлена комбинация генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-ТТ гена JMJD1C, rs3779195-ТТ гена BAIAP2L1, что позволило отнести пациентку в группу индивидуумов с низким риском развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования. При дальнейшем наблюдении диагноз миомы матки у пациентки М. не подтвердился.

Применение данного способа позволит на доклиническом этапе формировать среди женщин группы риска и своевременно реализовывать в этих группах необходимые лечебно-профилактические мероприятия по предупреждению развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования.

(57) Формула изобретения

Способ прогнозирования риска развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования у женщин русской национальности, являющихся уроженками Центрального Черноземья РФ и не имеющих родства между собой, включающий выделение ДНК из периферической венозной крови, анализ полиморфных маркеров rs8023580 гена NR2F2, rs7910927 гена JMJD1C, rs3779195 гена BAIAP2L1, при этом прогнозируют высокий риск развития миомы матки на основе молекулярно-генетического тестирования при выявлении комбинации генотипов rs8023580-ТТ гена NR2F2, rs7910927-GG гена JMJD1C, rs3779195-ТА гена BAIAP2L1.

40

45