

Идентификация геномных вариантов морфогенетических факторов головного мозга, сопряженных с развитием психических и когнитивных расстройств

М.Н. Карагяур*, К.Д. Бозов, О.А. Аверина, А.В. Приймак, О.А. Пермяков, С.С. Джауари, О.О. Григорьева, М.Е. Илларионова, В.С. Савицкий, А.Л. Примак, Е.В. Семина, Д.А. Шелег, П.В. Сергиев, В.С. Попов, Е.А. Нейфельд, Б.Д. Цыганков, В.А. Ткачук

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова», Москва, Россия

* *m.karagyaur@mail.ru*

Ключевые слова: психические и когнитивные расстройства; шизофрения; депрессия; геномный вариант; редактирование генома; CRISPR/Cas9; *in vivo* модель

Identification of genomic variants of brain morphogenetic factors associated with the development of mental and cognitive disorders

M.N. Karagyaur*, K.D. Bozov, O.A. Averina, A.V. Priymak, O.A. Permyakov, S.S. Dzhauari, O.O. Grigorieva, M.Ye. Illarionova, V.S. Savitsky, A.L. Primak, E.V. Semina, D.A. Sheleg, P.V. Sergiev, V.S. Popov, E.A. Neyfeld, B.D. Tsygankov, V.A. Tkachuk

Lomonosov Moscow State University, Moscow, Russia

* *m.karagyaur@mail.ru*

Key words: mental and cognitive disorders; schizophrenia; depression; genomic variant; genome editing; CRISPR/Cas9; *in vivo* model

По данным Всемирной организации здравоохранения на 2022 год, психические расстройства встречаются у 12% населения земного шара. Дисбаланс между возбуждающими и тормозными структурами мозга, в том числе обусловленный генетическими факторами, как предполагается, лежит в основе развития широкого спектра психических и когнитивных нарушений. Для поиска и установления функции морфогенетических факторов головного мозга, сопряженных с развитием когнитивных и психических расстройств в российской популяции, нами была изучена частота встречаемости некоторых геномных вариантов в генах пациентов, страдающих психическими заболеваниями (шизофрения и депрессия), и здоровых доноров [1]. Для установления функциональной значимости геномного варианта rs1243306395 в гене *Plau* нами была получена линия мышей, несущих данный генетический вариант. Мыши Plau-rs1243306395 имеют признаки пограничного типа психических нарушений: шизоидных нарушений личности и/или нарушений аутистического спектра. Полученные данные помогут лучше понять механизмы развития психических заболеваний, а также могут лечь в основу подходов к их молекулярной диагностике, профилактике и лечению.

Финансирование: Исследование поддержано Российским научным фондом, № 22-15-00125-П, <https://rscf.ru/project/22-15-00125/>.

Список литературы

1. Karagyaur M., Primak A., Bozov K. et al. Novel missense variants in brain morphogenic genes associated with depression and schizophrenia. *Front Psychiatry*. 2024;15:1338168