Гид по генетике редких болезней желудочно-кишечного тракта

Заболевание	Мутация
Заболевания гепатобилиарной системы	
Синдром Криглера–Найяра	UGT1A1
Семейная гиперхолестеринемия	LDLRAPI, APOB, PCSK9
Синдром Жильбера	UGT1A1
Гемохроматоз (наследственный)	HFE, TFR2, SCL40A1
Поликистозная болезнь печени	PKD1, PKHD1
Болезнь Вильсона–Коновалова	ATP7B
Фиброкалькулезная панкреатопатия	SPINK1, CFTR
Холестероз желчного пузыря	ABCB4
Заболевания поджелудочной железы	
Экзокринная недостаточность поджелудочной железы	PRSS1, CTRC, SPINK1
Наследственный панкреатит	PRSS1, SPINK1, CFTR
Гипоплазия поджелудочной железы	PTF1A
Заболевания желудка и кишечника	
Синдром Линча (неполипозный рак толстой кишки)	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
Наследственный диффузный рак желудка	CDH1
Ювенильный полипоз толстой кишки	BMPR1A, SMAD4
Аденокарцинома тонкой кишки	MEN1, BRCA1, BRCA2

Литература

1. Austin MA, Hutter CM, Zimmern RL, Humphries SE. Genetic causes of monogenic heterozygous familial hypercholesterolaemia: a HuGE prevalence review. Am J Epidemiol 2004; 160: 407-20.
2. Koziel D, Gluszek S, Kowalik A et al. Genetic mutations in SPINK1, CFTR, CTRC genes in acute pancreatitis. BMC Gastroenterol 2015; 15: 70. https://doi.org/10.1186/s12876-015-0302-6
3. Mahboobipour AA, Ala M, Safdari Lord J et al. Clinical manifestation, epidemiology, genetic basis, potential molecular targets, and current treatment of polycystic liver disease. Orphanet J Rare Dis 2024; 19: 175. https://doi.org/10.1186/s13023-024-03187-w
4. Quaas A, Waldschmidt D, Alakus H et al. Therapy susceptible germline-related BRCA 1-mutation in a case of metastasized mixed adeno-neuroendocrine carcinoma (MANEC) of the small bowel. BMC Gastroenterol 2018; 18: 75. https://doi.org/10.1186/s12876-018-0803-1
5. Rosmorduc O, Poupon R. Low phospholipid associated cholelithiasis: association with mutation in the MDR3/ABCB4 gene. Orphanet J Rare Dis 2007; 2: 29. https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-29
6. Stojcev Z, Borun P, Hermann J et al. Hamartomatous polyposis syndromes. Hered Cancer Clin Pract 2013; 11: 4. https://doi.org/10.1186/1897-4287-11-4
7. Баязутдинова Г.М., Щагина О.А., Карунас А.С. и др. Спектр мутаций в гене atp7b у российских больных с болезнью Вильсона–Коновалова. Генетика. 2019; 55 (12): 1433-41.
8. Иванова А.А., Максимов В.Н. Молекулярно-генетические аспекты синдрома Жильбера, синдромов Криглера–Найяра I и II типов. ЭиКГ. 2022; 204 (8).
9. Киселева А.Э., Зезюлина А.Ф., Микерова М.С., Быков И.И., Решетов И.В. Клиническое значение мутации гена CDH1 при раке желудка. Онкология. Журнал им. П.А. Герцена. 2022; 11 (2): 74-9.
10. Кляритская И.Л., Цапяк Т.А., Иськова И.А., и др. Гемохроматоз: современное состояние проблемы с позиций клинических рекомендаций, 2022 г. Крымский терапевтический журнал. 2022; 4.
11. Литвинова М.М., Хафизов К.Ф., Сперанская А.С. и др. Спектр вариантов генов PRSS1, SPINK1, CTRC, CFTR И CPA1 у пациентов с хроническим панкреатитом в России. Соврем. технол. мед. 2023; 2.
12. Светлова Г.Н., Кураева Т.Л., Сечко Е.А., Петеркова В.А. Семейный случай инсулинзависимого сахарного диабета с мутацией в гене PTF1A. Проблемы эндокринологии. 2018; 64 (2): 111-5.
13. Семьянихина А.В., Поспехова Н.И., Филиппова М.Г. и др. Клинико-анамнестические и молекулярно-генетические критерии синдрома Линча. Успехи молекулярной онкологии. 2019; 4.

digital-doc.ru | con-med.ru
DigitalDoctor