

Норио Сакаи

**МОЛЕКУЛЯРНЫЙ АНАЛИЗ И ЛЕЧЕНИЕ
ЛИЗОСОМАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ****Ключевые слова:** лизосомальные болезни, болезнь Краббе, муколипидоз, молекулярное клонирование, патология.

Специалисты нашего университета более тридцати лет диагностируют лизосомальные болезни путем ферментативного анализа, используя лимфоциты или фибробласты кожи. Список лизосомальных болезней содержит более десяти заболеваний.

Наша научная группа участвовала в процессе молекулярного клонирования при фукозидозах и болезни Краббе. Очистка фермента из лимфоцитов показывает частичную аминокислотную последовательность галактоцереброзидазы, которая позволила молекулярное клонирование при болезни Краббе путем скрининга библиотеки cDNA.

Мы также на протяжении многих лет участвуем в анализе мутаций для GM1 ганглиозидозов, GM2 ганглиозидозов, фукозидозов, болезни Гоше, болезни Краббе и муколипидоза. Кроме клинического диагноза мы проанализировали молекулярную патологию при нескольких заболеваниях, в основном болезни Краббе и муколипидоза. Для генотип-фенотип-корреляции нами было обнаружено несколько схожих проявлений при болезни Краббе и муколипидозе II / III.

Представляем обзор современной литературы по молекулярному анализу лизосомальных болезней и современные взгляды на лечение данной патологии.

САКАИ Норио – врач педиатр, генетик, профессор Университета Осака (г.Осака, Япония).

Литература

1. Отомо Т., Мурамацу Т., Йорифуи Т. и др. Муколипидоз II и III альфа / бета: анализ мутации 40 японских пациентов показал генотип фенотип корреляции // J Hum Genet. 2009. 54(3):145-51.
2. Сакаи Н., Инуи К., Фуджи Н. и др. Болезнь Краббе: Изоляция и характеристика полногеномной cDNA человеческого фермента галактоцереброзидазы // Biochem. Biophys. Res. Commun. 1994. 198:485-491.
3. Сакаи Н. Патогенез лейкодистрофии при болезни Краббе: молекулярный механизм и клиническое лечение // Brain Dev. 2009. 31(7):485-7.
4. Сюй С., Сакаи Н., Таниике М. и др. Шесть новых мутаций, обнаруженных в гене GALC у 17 японских пациентов с болезнью Краббе и новый генотип- фенотип корреляции // J Hum Genet. 2006. 51 (6):548. 554.
5. Токимаса С., Охта Х., Такизава С. и др. Трансплантации пуповинной крови от неродственных доноров у больных с наследственными метаболическими заболеваниями: Опыт одного института // Ped Transplant. 2008. 12(6): 672-6.
6. Отомо Т., Хигаки К., Нанба Е. [и др.]. Лизосомное накопление вызывает клеточную дисфункцию при муколипидозе II фибробластов кожи // J Biol Chem. 286 (40): 35283-90, 2011.
7. Хоссейн М.А., Отомо Т., Сайто С. [и др.]. Позднее начало болезни Краббе является преобладающим в Японии и его мутантный белок предшественник претерпевает более эффективную переработку, чем инфантильная форма // Gene. 534(2):144-54, 2014.