

cases of early Alzheimer's disease (AD). The comprehensive analysis of these genes is required to elucidate their role in the most common "sporadic" AD. Thus, we employed the un-biased clinical cohort of AD patients regardless their familial history and age-of-onset. In addition, several other genes interacting with functional pathway of presenilins and APP were included in the study.

We developed methodology for "all exons" multiplex amplification in single reactions for encoding regions of *APP*, and  $\gamma$ -secretase complex genes (*PSEN1*, *PSEN2*, *PEN-2*, *APH1A*, *NICASTRIN*), risk factor of disease *APOE* and the cleaving APP enzyme *BACE1*. In total, 1000 AD and control individuals were involved in the study. The optimal algorithms for pooling of individual genomic DNAs and bar-coded MPS libraries were generated. The barcoded pooled amplicon sets were sequenced using SOLiD™ 4 MPS platform. A comparative analysis of currently available SNP calling tools for pooled data has been performed.

Acknowledgements: This work was supported by Grant № 16.512.11.2083 "Research and development on priority directions of scientific-technological complex of Russia for years 2007-2013".

## **СЕКЦИЯ 8. ПЕРСониФИЦИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА**

### **ИЗУЧЕНИЕ ХАРАКТЕРА ПОРАЖЕНИЯ МАТКИ МИОМАТОЗНЫМИ УЗЛАМИ В СОЧЕТАНИИ С ГИПЕРПЛАСТИЧЕСКИМИ ПРОЦЕССАМИ ЭНДОМЕТРИЯ**

*Алтухова О.Б.*

ФГАОУ ВПО БГНИУ, Белгород

Миома матки – это доброкачественная опухоль, растущая из незрелых миоцитов сосудистой стенки матки. По поводу миомы матки выполняется до 50-70% оперативных вмешательств в гинекологических стационарах, из которых 60,9-95,5% приходится на радикальные операции, в том числе и в репродуктивном возрасте (24-26,8%) еще у совсем юных женщин. В гинекологическом отделении перинатального центра Белгородской областной больницы Святителя Иоасафа проведен анализ характера поражения матки в зависимости от локализации миоматозных узлов. Для этого исследуемая нами группа больных миомой матки (n=240) была разделена на четыре подгруппы в соответствии с местом локализации миоматозных узлов в матке: субмукозная

локализация – у 8,33% больных (n=20), интрамуральная локализация – у 34,17% (n=82), субсерозная локализация – у 21,67% (n=52) и сочетанная локализация – у 35,85% (n=86). У пациенток с сочетанной локализацией в 61,25% наблюдались интрамурально-субсерозные узлы, в 21,25% – интрамурально-субмукозные узлы и у 17,5% прочие локализации. Важно подчеркнуть, что миома матки с субмукозной локализацией узлов значительно чаще сочетается с гиперпластическими процессами эндометрия (в 60,00% случаев) и в частности с полипом эндометрия (в 55,00%) по сравнению с миоматозными узлами иной локализации: при интрамуральных узлах гиперпластические процессы эндометрия встречаются в 36,58% ( $\chi^2=2,74$ ;  $p=0,09$ ), в том же числе полипы в 19,51% ( $\chi^2=8,66$ ;  $p=0,004$ ), при субсерозных узлах – в 23,08% ( $\chi^2=7,28$ ;  $p=0,008$ ), в том числе полипы – в 9,62% ( $\chi^2=14,69$ ;  $p=0,0007$ ) и при сочетанной локализации – в 27,50% ( $\chi^2=6,15$ ;  $p=0,014$ ) в том числе полипы – в 15,20% ( $\chi^2=12,29$ ;  $p=0,001$ ). При миоме матки, сочетающейся с гиперпластическими процессами эндометрия значительно чаще наблюдаются воспалительные заболевания гениталий (в 85,71%) в сравнении с миомой матки без ГПЭ (в 69,75%;  $\chi^2=6,25$ ;  $p=0,013$ ).

Эти данные могут свидетельствовать о важной роли воспалительного процесса в формировании миомы матки с субмукозным расположением миоматозных узлов в сочетании с гиперпластическими процессами эндометрия, что соответствует литературным данным по этому вопросу, где указывается, что хронические воспалительные заболевания гениталий при их длительном течении, обуславливает локализацию «зачатка роста» миоматозного узла именно на границе эндометрия и миометрия.

## **РАК МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ: ПОИСК МАРКЕРОВ РИСКА РАЗВИТИЯ И ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ**

<sup>1</sup>Ахмадишина Л.З., <sup>2</sup>Измайлова С.М., <sup>2</sup>Измайлов А.А., <sup>2</sup>Урманцев М.Ф.,  
<sup>3</sup>Кунсбаева Г.Б., <sup>2</sup>Павлов В.Н., <sup>1,2</sup>Викторова Т.В.

<sup>1</sup>ФГБУН ИБиГ УНЦ РАН, Уфа

<sup>2</sup>ГБОУВПО БГМУ МЗСР РФ, Уфа

<sup>3</sup>ГБОУВПО БГУ, Уфа

С целью поиска биомаркеров риска развития рака мочевого пузыря нами было проведено изучение полиморфных вариантов генов детоксикации