

Профессор, гавъяат багш И.Пүрэвдоржийн нэрэмжит

“АЛХАМ УРАГШ 2018”

эрдэм шинжилгээний бага хурлын удирдамж

Магистрант, докторант оюутны бүтээлч санааг дэмжин, шинжлэх ухаанд оруулах хувь нэмрийг үнэлэн, өөрийн үзэл бодлоо чөлөөтэй илэрхийлэх чадварыг хөгжүүлэхэд зорилгоор тус тэнхимийн профессор, гавъяат багш И.Пүрэвдоржийн нэрэмжит, БАС-ийн захирлын ивээл дор эрдэм шинжилгээний бага хурал зохиогдоно.

БҮРТГЭЛ:

Илтгэлийн хураангуйг **2018 оны 11 сарын 23-ны 17.00** цагаас өмнө АШУҮИС-ийн өргөтгөлийн 432 тоот өрөөнд авчирч өгнө. Мөн электрон байдлаар AlkhamUragsh@mnums.edu.mn хаягаар заасан хугацаанаас өмнө илгээнэ.

ШАЛГАРУУЛАХ ЯВЦ:

1-р шатанд ирүүлсэн илтгэлүүдээс шүүгчдийн бүрэлдэхүүн 16 илтгэл (магистрантын түвшний 8, докторантын түвшний 8)-ийг дараагийн шатанд сонгоно. Хүлээн авсан бүх илтгэлийг илтгэлийн хураангуйд оруулан хэвлэнэ.

2-р шатанд шалгарсан 16 илтгэлийг “Алхам Урагш 2018” бага хурлын үеэр нээлттэй хэлэлцүүлж магистрант, докторант тус бүрт аман илтгэл (магистрант, докторант тус бүр нэг) тус тус 1 шалгаруулна.

Бага хурал 2018 оны 12 сарын 7-ны өдөр АШУҮИС-д явагдана.

Хурал явагдах байршлыг 1-р шатны шалгаруулалтын дараа зарлана.

ТАВИГДАХ ШААРДЛАГА:

Илтгэлийн хураангуйд тавигдах шаардлага:

1. Илтгэлийн хураангуйг А5 цаасны 4 нүүрнээс хэтрүүлэлгүй, Times New Roman фонтоор үндэслэл зорилго, зорилт, материал, арга зүй, үр дүн, дүгнэлт хэсгүүдийг багтаан **Windows Word-2013 буюу түүнээс өмнөх программ** ашиглан бэлтгэнэ. Хураангуй нь бүх талаас 2 см зайтай байна;
2. Хураангуйн гарчиг нь том үсгээр (UPPERCASE), үсгийн хэмжээ 12, **Bold** хэлбэрээр бичнэ. Гарчигийн дор *илтгэгч, удирдагч, судлаачдын нэрс болон судлаачдын харъяа байгууллагын нэрийг үсгийн хэмжээ 9, Italic* хэлбэрээр бичнэ;

3. Хураангуйд илтгэгчийн нэрийг доогуур зураастайгаар (Underline) Жишээ нь: Д.Чанцалдулам¹, М.Пүрэвдорж², И.Пүрэвдорж³ гэх мэтээр бичих бөгөөд нэрсийн төгсгөлд харъяа байгууллагыг тодорхойлох зүүлт бичнэ;
4. Харъяа байгууллагын нэрийг бүтэн нэрээр *Italic* хэлбэрээр судлаачдын дараалалын дагуу бичнэ (жишээ нь: ¹Анагаахын Шинжлэх Ухааны Үндэсний Их Сургууль, ²Эх Хүүхдийн Эрүүл Мэндийн Үндэсний Төв, ³Цус Сэлбэлт Судлалын Үндэсний Төв ... гэх мэтээр)
5. Илтгэгчийн e-mail хаягийг холбогдох утасны дугаарын хамт бичнэ;
6. Хураангуйн үндсэн тесктийг Times New Roman фонтоор, үсгийн хэмжээ 10, Regular, мөр хоорондын зай single, 2 талаасаа тэнцүүлсэн буюу justified загвараар бичнэ;
7. Илтгэлийн хураангуйд хүснэгт, график, зураг оруулахгүй болохыг анхаарна уу!!!
8. Та бүхэн хураангуйн загварыг хавсралтаас харна уу!!!
9. Хураангуйн word file-ыг нэрлэхдээ тухайн зохиогч нь Магистрант оюутан бол бол М, докторант оюутан бол D гэж бичээд доогуур зураас бичээд (), Илтгэгчийн нэр, доогуур зураас, гарчигийн эхний гурван үгийг бичиж AlkhamUragsh@mnums.edu.mn хаягаар илгээнэ үү!!! (Жишээ нь: М_Чанцалдулам_Адреногенитал хамшинжийн генетикийн)

Бусад шаардлага:

1. 2-р шатанд шалгарсан илтгэлүүдийн илтгэх хугацаа 7 мин.
2. Илтгэхээр эсвэл судлаач хүссэн тохиолдолд ханын илтгэлд оролцож болно.
3. Бүртгэлийн хураамж 25000₮. Илтгэгчдэд илтгэлийн хураангуй 1 ширхэг үнэгүй.

ЗОХИОН БАЙГУУЛАГЧ:

АШУҮИС, Био-Анагаахын Сургууль

АШУҮИС, БАС, Молекул биологи – Удамзүйн тэнхим

ХАВСРАЛТ

АДРЕНОГЕНИТАЛЬ ХАМШИНЖИЙН ГЕНЕТИКИЙН ОНОШЛОГООГ НЭВТРҮҮЛЭХ СУДАЛГАА

Д. Чанцалдулам¹, М. Пүрэвдорж¹, Х. Наранчимээ², Г. Эрдэнэтуяа², И.

Пүрэвдорж¹, Б. Мөнхцэцэг¹.

¹Анагаахын Шинжлэх Ухааны Үндэсний Их Сургууль, ²Эх Хүүхлийн

Эрүүл Мэндийн Үндэсний Төв

e-mail: vatso_hey@yahoo.com Утас: 99672891

Үндэслэл: Удамшлын шалтгаант хуурамч манингийн нэг хэлбэр болох Аденогениталь хам шинж (АГХШ) нь түгээмэл тохиолддог (4000-15000:1) ба аутосомын рецессив хэлбэрээр удамшдаг. Уг эмгэгийг эрт илрүүлж, молекул генетикийн төвшинд оношилж, баталгаажуулах нь эмчилгээний тактикт ихээхэн ач холбогдолтой ба үүсэж болох эрсдэлээс сэргийлж болох юм. Эмгэг жам нь 17 альфа гидроксипрогестроныг кортикостерон болгоход оролцдог 21 гидроксилаз энзимийн дутагдалаас үүсдэг бөгөөд уг энзим нь 6-р хромосомын урт мөрний 21-р локуст байрлах *CYP21A2* генээр кодлогддог. Идэвхгүй псевдоген *CYP21P* нь идэвхтэй *CYP21A2* гентэй 98% ижил байх ба мейоз хуваагдлын үед *CYP21P* болон *CYP21A2* генийн хооронд шилжилт үүссэнтэй холбоотой 21 гидроксилаза энзим бүхэлдээ эсвэл тодорхой хэсэг идэвхгүй болдог байна. *CYP21A2* ген нь 10 экзонуос тогтох бөгөөд түгээмэл тохиолдох 8 мутацийг аллель өвөрмөц ПГУ аргаар илрүүлэх нь хурдан бөгөөд хамгийн тохиромжтой гэж судлаачид тэмдэглэсэн байдаг.

Манай оронд АГХШ-тэй өвчтөний молекул биологи судалгаа, оношлогоо нэвтрээгүй байгаа нь уг судалгааг хийх үндэслэл болж байна.

Зорилго: адреногениталь хам шинжтэй гэж оношлогсон өвчтөнүүдэд молекул биологийн шинжилгээгээр баталгаажуулж, илэрсэн эмгэг аллелийг өвчтөний эцэг эхэд тодорхойлохыг зорилоо.

Зорилт:

1. Адреногениталь хамшинжтэй өвчтөнд *CYP21A2* генийн түгээмэл тохиолддог 8 мутацийг аллель өвөрмөц
2. Илэрсэн мутацийг пробандын эцэг, эхэд тодорхойлж дүн шинжилгээ хийх

Материал, арга зүй:

Сорьц цуглуулалт: Судалгаанд Улаанбаатар хотын ЭХЭМҮТ-ийн дотоод шүүрлийн кабинет, АШУҮИС-ийн Молекул биологи-Удам зүйн тэнхмийн Удамзүйн зөвлөгөө өгөх кабинетид оношлогдсон Адреногениталь хам шинж оноштой 9 тохиолдол болон өвчтөний эцэг эхэд нийт 26 хүнийг хамруулсан байна.

Лабораторийн шинжилгээ: Судалгаанд хамрагдагсын захын венийн судаснаас 7мл цусны дээжийг EDTA-тай вакуум хуруу шилэнд авсаны дараа 2000 эрг/мин хурдаар 10 минутын турш эргүүлж цагаан эс агуулсан хэсгийг ялгасан. “Qiaamp Blood mini kit” цомог ашиглан ДНХ-ийг цэврээр ялган 20нг/мкл болтол шингэлэн ПГУ-д шууд ашиглав. *CYP21A2* генийн түгээмэл тохиолддог 8 мутацийг аллель өвөрмөц (ПГУ)-ын аргаар илрүүлсэн ба урвал тус бүр хоёр өөр дулааны нөхцөлтэй явуулсан ба учир нь нэг праймер нь хэвийн аллелийг илрүүлэх

нөгөө нь мутант аллелийг илрүүлэх ажиллагаатай. ПГУ-д GoTaq Greenmix (Promega.inc USA) цомог ашиглан гүйцэтгэсэн.

Үр дүн:

АГХШ-ийн судалгаанд 9 гэр бүл нийт 26 хүн (9 өвчтөн болон өвчтөний эцэг эх) хамрагдсан. Судалгааны дүнгээс харахад пробанд 1-д Int2: I2G (656) A/C>G гетерозигот (Aa), Ex4: I172N 1001T>A гетерозигот (Aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба Int2: I2G (656) A/C>G мутаци эхэд гетерозигот (Aa), эцэгт гомозигот (AA); Ex4: I172N 1001 T>A эцэгт гетерозигот (Aa), эхэд гомозигот (AA) генотип илрүүллээ.

Пробанд 2-д Ex7: V281L 1685 G>T мутаци гетерозигот (Aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба эхэд гомозигот (AA) генотип илрүүллээ.

Пробанд 3-д Ex4: I172N 1001T>A гомозигот (aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба эхэд гетерозигот (Aa), эцэгт гомозигот (AA) генотип илрүүллээ.

Пробанд 4-д Ex4: I172N 1001T>A гомозигот (aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба эхэд гетерозигот (Aa), эцэгт гетерозигот (Aa) генотип илрүүллээ.

Пробанд 5-д Int2: I2G (656) A/C>G гетерозигот (Aa), Ex4: I172N 1001T>A гетерозигот (Aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба Int2: I2G (656) A/C>G мутаци эхэд гомозигот (AA), эцэгт гетерозигот (Aa); Ex4: I172N 1001T>A эцэгт гомозигот (AA) генотиптэй, эхэд гетерозигот (Aa) генотип илрүүллээ.

Пробанд 6 хэлүүний томрол гэсэн оноштой бөгөөд одоогоор мутаци илрээгүй байна.

Пробанд 7-д Ex1: P30L 89C>T гомозигот (aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба эхэд гетерозигот (Aa), эцэгт гомозигот (AA) генотип илрүүллээ.

Пробанд 8-д одоогоор мутаци илрээгүй байна.

Пробанд 9-д Ex1: P30L 89 C>T гетерозигот (Aa), Ex4: I172N 1001T>A гетерозигот (Aa) эмгэг аллелийг илрүүлсэн ба Ex1: P30L 89 C>T мутаци эхэд гетерозигот (Aa), эцэгт гомозигот (AA); Ex4: I172N 1001T>A эцэгт гетерозигот (Aa), эхэд гомозигот (AA) генотип илрүүллээ.

Дүгнэлт:

1. Судалгаанд хамрагдсан хүмүүсд P30L 89 C>T, I172N 1001T>A, V281L 1685 G>T, I2G (656) A/C>G, мутаци илэрсэн ба I172N 1001T>A мутаци хамгийн өндөр тархалттай байлаа
2. Пробандад тодорхойлсон мутаци эцэг эхэд нь гетерозигот байдлаар илэрч байгаа нь үр дүн үнэн бодит болохыг харуулж байна.