Секция «Клиническая медицина»

Модель зависимый метод фМРТ в оценке нейрональной активности у пациентов с синдромом Мартин-Белл

Рымарева Юлия Михайловна
Студент (специалист)
Новосибирский государственный университет, Медицинский факультет, Новосибирск, Россия
E-mail: julia-95123@yandex.ru

Синдром ломкой Х-хромосомы (Мартин-Белла) один из наиболее частых причин наследственной умственной отсталости, представляющий социальную и медицинскую проблему[1]. Стандартные последовательности МРТ не выявляют структурные аномалий у пациентов с синдромом ломкой Х-хромосомы. Изменения, выявленные при МР-трактографии не объясняют всей клинической картины заболевания. Таким образом, необходимо оценивать также и функциональную коннективность (ФК) для полного понимания фундаментальных основ синдрома Мартин-Белл[2].

Целью исследования является выявление нейробиологических коррелятов умственной отсталости у пациентов с синдромом ломкой Х-хромосомы с применением фМРТ покоя модель-зависимым методом обработки полученных данных.Новизна данной работы заключается в сочетании точного генетического анализа, строгих критериев включения в эксперимент, а ткаже использования методики модель зависимого анализа фМРТ.

фМРТ была выполнена на сканере Philips Achieva 1.5T. В эксперименте приняли участие две группы испытуемых:17 детей с подтвержденным синдромом ломкой Х-хромосомы и 8 здоровых участников в качестве контроля. Карты функциональной коннективности (ФК), построенные с применением модель-зависимого метода, были построены в программе DPARSFA, групповой анализ был выполнен в SPM8. Данные, полученные при DTI были использованы для выбора зон интереса (ROIs) и формирования моделей.

У пациентов с синдромом ломкой Х-хромосомы по сравнению с группой контроля была выявлена более слабая положительная связь между средней лобной и нижней теменной долями (p-value <0,00001). Данные области участвуют в образовании лобно-париетальной сети покоя, и изменения по сравнению с группой контроля могут быть ассоциированы с нарушением получения релевантной информации из окружающего мира[3]. Также, в группе с синдромом Мартин-Белл отмечается более слабая отрицательная связь между червеобразной и задними отделами поясной извилинами (p-value <0,00001). Данный паттерн ФК может объяснять нарушения социальной коммуникации у пациентов[4].

Модель-зависимый метод фМРТ позволил выявить характерные паттерны ФК в группе с синдромом ломкой Х-хромосомы, которые могут быть интерпретированы как нейрокорреляты когнитивной дисфункции.

Источники и литература

1) Galanina E M, Tulupov A A, Lemskaya N A, Korostyshevskaya A M, Maksimova Y V, Shorina A R, Savelov A A, Sergeeva I G, Isanova E R, Grishchenko I V and Yudkin D V 2017 A Female Patient with FMR1 Premutation and Mosaic X Chromosome Aneuploidy and Two Sons with Intellectual Disability. Mol. Syndromol. 8 110–4

2) Isanova E, Petrovskiy E, Savelov A, Yudkin D and Tulupov A 2017 Resting-state fMRI study of patients with fragile X syndrome J. Phys. Conf. Ser. 886 12007

3) Radek Ptak The Frontoparietal Attention Network of the Human Brain: Action, Saliency, and a Priority Map of the Environment (2011) The Neuroscientist Vol 18, Issue 5, pp. 502 - 515

4) Ghuman, Avniel Singh et al. “Dynamic Encoding of Face Information in the Human Fusiform Gyrus.” Nature communications 5 (2014): 5672.