

Рис. 2. Схема белка Na⁺-канала, кодируемого геном SCN5A, с указанием мутаций, выявленных у больных с синдромом удлиненного интервала QT. Красным цветом указаны мутации, приводящие к заболеванию, зеленым - часто встречающийся в популяции полиморфизм.

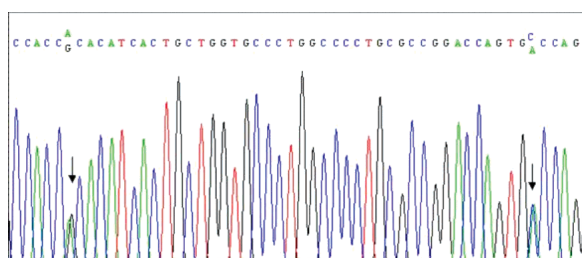


Рис. 3. Фрагмент прямого секвенирования 12 экзона гена SCN5A у пациентки из семьи 083 с синдромом удлиненного интервала QT, тип 3. Места нуклеотидных замен указаны стрелкой. Левая замена - полиморфизм H558R, следующая за ней - мутация A572D.

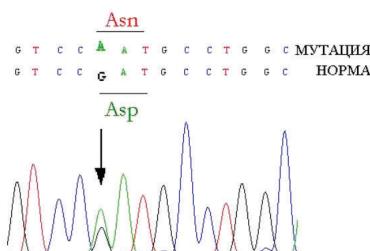


Рис. 5. Фрагмент прямого секвенирования гена KCNE1. Стрелкой указана измененная нуклеотидная последовательность, приводящая к аминокислотной замене аспарагиновой кислоты (Asp) на аспарагин (Asn) в положении 85 (согласно однобуквенной аббревиатуре - D85N).

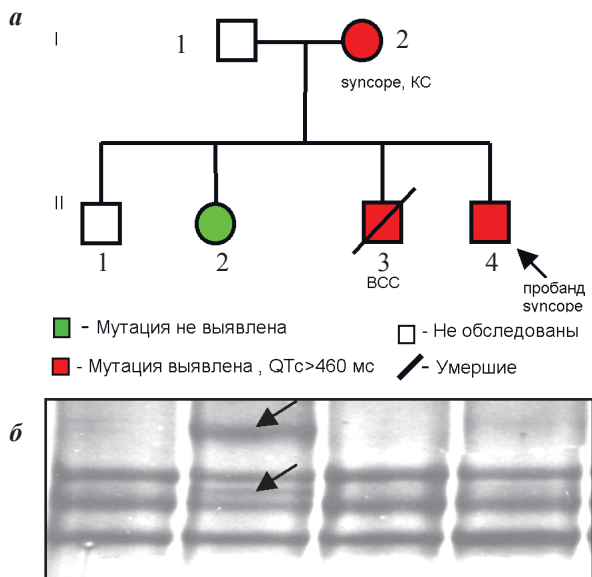


Рис. 7. Результаты обследования семьи 059: а) сибс пробанда умер внезапно в возрасте 9 лет, у другого обследованного сибса исключено наличие данной мутации, у остальных бессимптомных членов семьи молекулярно-генетическое исследование не проводилось; б) поиск мутаций методом PCR-SSCP. - у пробанда (II.4) обнаружен фрагмент геля с измененной электрофоретической подвижностью образцов 6 экзона гена KCNQ1 (фрагменты с аномальной SSCP- подвижностью указаны стрелками), аналогичные фрагменты обнаружены у матери пробанда (I.2) и postmortem у сибса пробанда (II.3); в) прямое секвенирование фрагмента 6 экзона гена KCNQ1 с измененной электрофоретической подвижностью пробанда (II.4) - стрелкой указана нуклеотидная замена, приводящая к аминокислотной замене Ala341Val.

