

Жигальцова-Кучинская О. А.¹, Сивицкая Л. Н.², Даниленко Н. Г.²,

Жигальцов А. М.³, Назорнов И. В.⁴, Кучинский О. А.⁵

¹ГУО «Белорусская медицинская академия последипломного образования»,

²ГНУ «Институт генетики и цитологии НАН Беларуси»,

³ГОУ «Гродненский государственный медицинский университет»,

⁴Белорусский государственный медицинский университет,

⁵Международный государственный экологический университет имени А.Д.Сахарова,

г. Минск, Республика Беларусь

ВАРИАНТЫ МУТАЦИЙ ГЕНА *PI* У ПАЦИЕНТОВ С БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ, ПРОЖИВАЮЩИХ В БЕЛАРУСИ

Альфа-1-антитрипсин (А1АТ) является ингибитором протеаз. За продукцию А1АТ отвечает ген *PI* (*Proteinase Inhibitor*), расположенный на хромосоме 14q32.1. Он высоко полиморфен: известно более 123 его аллельных вариантов, из них около 30 имеют клиническое значение. Мутации в гене *PI* могут повлечь за собой поражение легких, печени, изменение гемостаза, поражение кожи и т.д. Описаны дефицитные, нулевые и дисфункциональные аллели этого гена, связанные соответственно с дефицитом А1АТ, его полным отсутствием или неспособностью выполнять функции. Аллель *M* является нормальным вариантом гена *PI* и встречается у 95% населения. Описано несколько субтипов аллеля *M* (*MIV*, *MIA*, *M2*, *M3*).

ЦЕЛЬ: установить варианты гена *PI* и их частоту у пациентов с бронхиальной астмой, проживающих в Беларуси.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Методом прямого секвенирования экзонов гена *PI* были исследованы 39 пациентов с бронхиальной астмой (14 мужчин и 25 женщин в возрасте от 21 до 74 (Me = 44) лет) на носительство дефицитных, нулевых и дисфункциональных аллелей.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В исследованной группе выявлены 6 носителей (15%; 95% ДИ 4–27) дефицитных *Z*- и *S*-аллелей гена *PI*. Частота встречаемости генотипа *MZ* составила 3%, генотипа *MS* – 10%, *SZ* – 3%. Снижение уровня А1АТ у этих пациентов наблюдалось до 0,4 г/л при норме 0,9 – 2,0 г/л. Носительство других дефицитных, нулевых и дисфункциональных аллелей гена *PI* выявлено не было.

Впервые на выборке лиц белорусского происхождения были определены субтипы нормального аллеля *M*: *MIA* – 66,6%, *MIV* – 16,7% и *M2* – 16,7%. Характер распределения частот этих вариантов *PI* гена сходен с данными для населения Польши и России.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, 15% пациентов с бронхиальной астмой имеют неблагоприятный *PI*-генотип (*MS*, *MZ*, *SZ*), что могло оказать вклад в развитие бронхиальной астмы. Наиболее распространенным *M*-субтипом является *MIA*.

ЛИТЕРАТУРА.

1. Моногарова, Н. Е., Мороз, Т. В., Минаев, А. А. Недостаточность альфа-1-антитрипсина // Газета «Новости медицины и фармации» Гастроэнтерология (304) – 2009 (тематический номер).

Исследование проводилось при финансовой поддержке Белорусского республиканского фонда фундаментальных исследований НАН Беларуси Наука-М (НИР «Установление роли дефицита альфа-1-антитрипсина в генезе бронхиальной астмы», госрегистрация № 20131512 от 15.07.2013г.).

Zhigaltsova-Kuchinskaya O. A., Sivitskaya L. N., Danilenka N. G., Zhigaltsov A. M., Nagomov I. V., Kuchinsky O. A.

***PI* GENE MUTATION VARIANTS IN BRONCHIAL ASTHMA PATIENTS**

Research data represents *PI* mutation variants in bronchial asthma patients.