

Давыдчик Э. В., Степура Т. Л., Дорошенко Е. М., Смирнов В. Ю.
**РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ПОЛИМОРФИЗМА А1298С ГЕНА
МЕТИЛЕНТЕТРАГИДРОФОЛАТРЕДУКТАЗЫ И УРОВЕНЬ ГОМОЦИСТЕИНА У
ПАЦИЕНТОВ С ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ СЕРДЦА**

Научный руководитель д-р мед. наук, проф., чл.-кор. НАНБ Снежицкий В. А.

1-я кафедра внутренних болезней

Гродненский государственный медицинский университет, г. Гродно

Актуальность. Гомоцистеин (Нсу) – промежуточный продукт обмена метионина и цистеина, относится к группе некодируемых непротеиногенных серосодержащих аминокислот. Увеличение содержания Нсу в крови оказывает повреждающее действие на эндотелий сосудов. Одной из причин гипергомоцистеинемии является наличие генетического полиморфизма в гене метилентетрагидрофолатредуктазы (МТНFR).

Цель: оценить распространенность генотипов и аллелей полиморфизма А1298С гена МТНFR, уровень Нсу у пациентов с хронической ишемической болезнью сердца (ИБС), а также у практически здоровых лиц Гродненской области.

Материалы и методы. Обследовано 100 пациентов. 1 группа – 70 пациентов с наличием хронической ИБС. 2 группа – 30 относительно здоровых пациентов без ИБС. Определение полиморфизма А1298С гена МТНFR осуществляли с помощью метода полимеразной цепной реакции с детекцией результатов в режиме реального времени с применением набора реагентов производства «Литех», РФ. Уровень общего Нсу определяли в плазме венозной крови методом ВЭЖХ с предколоночной дериватизацией SBD-F и детектированием по флуоресценции (Agilent 1100). Статистический анализ проводился в программе Statistica 10.0. Значения считали статистически значимыми при $p < 0,05$.

Результаты. Распределение частот аллелей и генотипов полиморфизма А1298С гена МТНFR соответствовало равновесию Харди-Вайнберга. Гомозиготный генотип АА выявлен у 34 (48,6%) пациентов 1 группы, генотип АС – у 26 (37,1%), гомозигота СС – у 10 (14,3%). Частотное распределение аллелей в 1 группе составило: А-аллель – 67,1%, аллель С – 32,9%. В группе 2 гетерозиготный генотип АС выявлен у 12 (40%) пациентов, гомозиготный генотип АА – у 18 (60%). Гомозиготный генотип ТТ у пациентов 2 группы не выявлен. Аллель А встречалась в 80%, С-аллель – в 20%.

Медиана уровня Нсу в 1 группе составила 10,55 (7,88;15,58) мкмоль/л, в группе 2 – 8,37 (6,79;11,44) мкмоль/л ($p=0,02$). В 1 группе уровень Нсу с наличием генотипа АА составил 10,69 мкмоль/л, с генотипом АС – 10,21 мкмоль/л, с генотипом СС – 10,45 мкмоль/л. У пациентов 2 группы уровень Нсу с наличием генотипа АС составил 7,97 мкмоль/л, с генотипом АА – 8,67 мкмоль/л.

Выводы.

1. установлена распространенность генотипов и аллелей полиморфизма А1298С гена МТНFR у пациентов 1 и 2 групп.
2. при выполнении сравнительного анализа частот генотипов и аллелей полиморфизма А1298С гена МТНFR выявлены достоверные различия ($p=0,03$) между группами по генотипу СС.
3. Уровень Нсу достоверно выше у пациентов с наличием хронической ИБС по сравнению с пациентами контрольной группы.
4. Достоверно выше ($p=0,02$) уровень Нсу у пациентов 1 группы с наличием генотипа АА в сравнении с пациентами контрольной группы с аналогичным генотипом.