

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 И САХАРНЫМ
ДИАБЕТОМ 2 ТИПА**

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) оказывает непосредственное воздействие на стенку сосудов, а также вовлекает оксидантные механизмы. Одним из эффектов гипергомоцистеинемии является значительное повышение плотности сосудистой стенки за счет увеличения синтеза и накопления в ней коллагена. Одной из причин гипергомоцистеинемии является наличие генетического полиморфизма в гене метилентетрагидрофолатредуктазы (МТНFR).

Цель: изучить распространенность генотипов и аллелей полиморфизма А1298С гена МТНFR, уровень Нсу у пациентов с хронической ишемической болезнью сердца (ИБС) и сахарным диабетом (СД) 2 типа, а также у практически здоровых лиц Гродненской области.

Материалы и методы. Обследовано 95 пациентов. 1 группа – 65 пациентов с наличием хронической ИБС и СД 2 типа. 2 группа – 30 относительно здоровых пациентов без ИБС и СД 2 типа. 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. По результатам генотипирования пациентов 1 группы по полиморфизму А1298С гена МТНFR получены следующие результаты: гомозиготный генотип АА выявлен у 26 пациентов, генотип СС – у 14, гетерозиготный генотип АС – у 25 пациентов. Частота встречаемости аллеля А составила 59,2%, аллеля С – 40,8 %. Гомозиготный генотип АА выявлен у 18 пациентов 2 группы, гетерозиготный генотип АС – у 12 пациентов. Гомозиготный генотип СС полиморфизма А1298С гена МТНFR у пациентов 2 группы не обнаружен. Аллель А встречалась в 80%, аллель С – в 20%.

Уровень Нсу в 1 группе составил 12,09 мкмоль/л, в группе 2 – 8,37 мкмоль/л ($p < 0,05$). У пациентов 1 группы с наличием генотипа АА уровень Нсу составил 14,07 мкмоль/л, с генотипом АС – 11,42 мкмоль/л, с генотипом СС – 14,0 мкмоль/л. В группе 2 уровень Нсу с наличием генотипа АА составил 8,67 мкмоль/л, с генотипом АС – 7,97 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 между группами по генотипу СС ($p = 0,004$), аллелям А и С ($p = 0,005$).
3. Уровень Нсу достоверно выше у пациентов с наличием хронической ИБС и СД 2 типа по сравнению с пациентами контрольной группы.
4. Достоверно выше уровень Нсу у пациентов 1 группы с наличием генотипа АА в сравнении с пациентами контрольной группы с аналогичным генотипом.