

*Снитко А.С.***АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТАТИВНЫХ СИСТЕМ ЛЮДЕЙ РАЗНЫХ НАЦИОНАЛЬНОСТЕЙ И ФЕРМЕНТОИНДУЦИРОВАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ***Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Кучук Э.Н.**Кафедра патологической физиологии**Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Актуальность. Ферментопатии являются одними из наиболее глобальных вопросов медицинской генетики. Наследование чаще сцеплено с определенной расой или национальностью. Особое внимание уделяется риску развития энзимопатий в смешанных браках. Дефицит глюкоза-6-фосфат-дегидрогеназы, альдегиддегидрогеназы 2, лактазная недостаточность прослеживаются в качестве причин непереносимости большого количества лекарственных средств и этиологического фактора ряда заболеваний: гипохромная анемия, гипоксия, рак пищевода.

Цель: определить состояние, роль и наличие ферментов лактазы в организме людей, предрасположенных к энзимопатиям. Выделить возможность корреляции этих ферментопатий с помощью лекарственных средств.

Материал и методы. В исследование было включено 87 человека, родившихся в национально смешанных браках. У 65 из них был установлен полиморфизм, у 11 изменения в ферментативных системах не были обнаружены. Средний возраст обследованных составил 26,25 лет, из них мужчин было 49, количество женщин - 38. Средний ИМТ обследованных составил $23,56 \pm 4,16$.

Наличие мутации A143G (A1048G) в гене ADH1B (ADH1C) изучали в группе 1 (44 человека); активность Г6ФД *in vitro* изучали в венозной крови и буккальном эпителии в группе 2 (31 человек). Взятие цельной крови (с ЭДТА) для определения лактазной недостаточности по гену MCM6 проводили методом ПЦР у группы 3 (12 человек).

Результаты и их обсуждение. 1 группа: В результате анализа полиморфизма генов АДДГ2 в организме обнаружена низкая ферментная активность (94%), что свидетельствует о низкой эффективности применения нитроглицерина. Длительное накопление ацетальдегида может привести к развитию алкогольных психозов, цирроза печени и рака пищевода. Биоактивация нитроглицерина связана с достаточным количеством митохондриальной АДДГ2, что ставит под вопрос актуальность его применения у людей, имеющих азиатские корни или родившихся в смешанных браках. Действие изосорбида мононитрата, активирующегося под действием цитозольной АДДГ1, позволяет обойти механизмы передачи препарата через АДДГ2, тем самым вызывая прямую вазодилатацию, снижение уровня гипоксии и блокируя активность раковых клеток, которые при полиморфизме АДДГ2 влияют на канцерогенез желудка, вызванный алкоголем. 2 группа: Анализ Г6ФД эритроцитов показал резкий недостаток данного фермента, который является ключевым в пентозофосфатном пути. Препараты, обуславливающие гемолиз у пациентов с дефицитом Г-6-ФД: анальгетики, сульфаниламиды, противомаларийные, - вызывают окислительное повреждение эритроцитов, что является этиологическим фактором гемолитических анемий. 3 группа: Результаты показали, что лактазная недостаточность выявлена у 89% обследованных, что выше среднемирового уровня, так как выборка была исключительно из людей, родившихся в смешанных браках. Лактоза, применяемая фармацевтической промышленностью в качестве ароматизатора, разбавителя и формообразующего вспомогательного вещества, вызывает у людей, страдающих ее непереносимостью, болевой синдром в животе, который купируется гидратацией, переливанием крови и избеганием лекарственных триггеров.

Выводы. Таким образом, в исследованиях выявили взаимосвязь полиморфизма генов и риска развития ферментиндуцированных заболеваний у людей, родившихся в смешанных браках.