

В. М. Жарич¹, В. В. Александрович¹, С. П. Лукашик², Д. Ю. Рузанов³, М. Г. Синявская¹

РАСПРОСТРАНЕНИЕ НЕБЛАГОПРИЯТНЫХ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА *SERPINA1* СРЕДИ ЖИТЕЛЕЙ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

¹Институт генетики и цитологии НАН Беларуси
Республика Беларусь, 220072, г. Минск, ул. Академическая, 27
e-mail: m.siniauskaya@igc.by

²Кафедра инфекционных болезней, Белорусский государственный медицинский университет
Республика Беларусь, 220002, г. Минск, ул. Крапоткина, 76

³ГУ «Республиканский научно-практический центр пульмонологии и фтизиатрии»
Республика Беларусь, 220080, г. Минск, ул. Долгиновский тракт, 157

Дефицит альфа-1-антитрипсина (AATD) — редкое наследственное заболевание, характеризующееся снижением уровня альфа-1-антитрипсина (AAT) (гликопротеина-ингибитора сериновой протеазы) в плазме крови (кодируется геном *SERPINA1*).

AAT синтезируются и секретируются преимущественно гепатоцитами, в меньшей степени моноцитами, макрофагами, нейтрофилами и легочными эпителиальными клетками. Основная функция AAT осуществляется в паренхиме легких. Дефицит альфа-1-антитрипсина проявляется в виде эмфиземы, хронической обструктивной болезни легких (ХОБЛ), поражения печени и др.

AATD остается недостаточно диагностируемым серьезным генетически детерминируемым заболеванием, несмотря на осведомленность о его диагностике и лечении.

Цель. Исследовать распространение неблагоприятных аллельных вариантов гена *SERPINA1* у населения Республики Беларусь (в различных группах).

Материалы и методы. Тотальная ДНК жителей различных регионов Республики Беларусь, в том числе и пациентов с определенными патологиями, потенциально связанными с мутациями в гене *SERPINA1*. Генотипирование проведено ПЦР–РВ с наборами праймеров и зондов для каждой из детектируемых SNP — Pi*Z, Pi*S. Также, использованы не опубликованные ранее данные, полученные в ходе уже реализованных проектов.

Результаты и обсуждение. В рамках совместного проекта с БГМУ изучено 225 пациентов с хроническими заболеваниями печени. Обнаружено: 2 гетерозиготы Pi*S (0,9%), 3 гетерозиготы Pi*Z (1,3%). Pi*Z аллель выявлена только в группе пациентов с циррозом печени (89 человек из 225), частота носительства Pi*Z рассчитанная только для этой группы — 3,4%.

Так же, в рамках проведения услуг для населения за 2022–2024 гг., по направлению специалистов, исследовано 193 человека. Аллели Pi*Z найдены у 14 человек (7,2%): гетерозиготы Pi*MZ (10), гомозиготы Pi*ZZ (3), компаунд гетерозигота Pi*SZ (1). Аллели Pi*S детектированы у 8 человек (5,2%).

Начаты работы по генетическому тестированию пациентов с клиническим и лабораторно (биохимически) подтвержденным дефицитом альфа-1-антитрипсина (РНПЦ Пульмонологии и Фтизиатрии). Среди 14 генотипированных пациентов 3 имели аллели Pi*Z (21,4%).

Также проведено популяционное исследование ДНК, собранной ранее в ходе проекта по этногеномике — 178 человек жителей Беларуси (популяции) на носительство Pi*Z аллеля. Частота встречаемости генотипа с Pi*Z аллелем составила 1,68%.

Выводы. Молекулярно-генетическое тестирование по неблагоприятным аллелям гена *SERPINA1* позволяет верифицировать диагноз, выделить группу пациентов у которых заболевание генетически детерминировано.

Государственное научное учреждение
«Институт генетики и цитологии
Национальной академии наук Беларуси»

Общественное объединение
«Общество генетиков и селекционеров»

VI Международная научная конференция

**«ГЕНЕТИКА И БИОТЕХНОЛОГИЯ XXI ВЕКА:
ПРОБЛЕМЫ, ДОСТИЖЕНИЯ, ПЕРСПЕКТИВЫ»**
посвященная 60-летию Института генетики и цитологии НАН Беларуси

Материалы конференции

18–20 ноября 2025 г.

Минск, 2025