

Скадорва Я. В.

ПРОДОЛЖЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ ПАЦИЕНТОВ С АНДРОГЕННОЙ АЛОПЕЦИЕЙ

(Научные руководители – асс. Некрашевич Е.А.¹, к.б.н., доцент Рябоконе Н.И.²)

¹УО Белорусский государственный медицинский университет

²Институт генетики и цитологии НАН Беларуси

Минск, Беларусь

Введение. Наиболее распространенной формой облысения является андрогенная алопеция (АГА). Среди ведущих факторов ее развития отмечают генетическую предрасположенность и гормональные расстройства. Поэтому для проведения профилактических мероприятий и снижения скорости развития облысения необходимо генетическое тестирование.

Цель исследования. Продолжить анализ частоты встречаемости рискованных аллелей и генотипов в группе пациентов с АГА в белорусской популяции и оценить их значимость для использования в клинической практике.

Материалы и методы. Исследование проводилось в период с февраля 2023 г. по февраль 2025 г. в Институте генетики и цитологии НАН Беларуси и медицинском центре «Валерэ». С использованием стандартных методов клинического осмотра обследован 91 пациент с АГА, из них 39 мужчин и 52 женщины. Средний возраст составлял 33,4 года (диапазон от 12 до 53 лет) и не различался между подгруппой мужчин и подгруппой женщин. Выраженность клинических проявлений АГА у мужчин оценена по шкале Норвуда, у женщин – по шкале Людвиг. Анализ полиморфных локусов в образцах ДНК, выделенных из буккального эпителия, выполнен методом ПЦР в реальном времени. Статистический анализ данных проведен с использованием χ^2 -критерия.

Результаты. Изучены частоты аллелей и генотипов для следующих полиморфных локусов: rs2497938 гена андрогенового рецептора (*AR*), rs1385699 гена рецептора к эктодисплазину A2 (*EDA2R*), rs2073963 гена гистондеацетилазы 9 (*HDAC9*) и rs6047844 межгенной области PAX1-FOXA2, – которые в соответствии с имеющимися литературными данными ассоциированы с АГА в различных популяциях. Установлено, что частоты рискованных аллелей в исследуемой группе с АГА составили 87,4, 82,5, 36,3 и 59,3%, соответственно для rs2497938, rs1385699, rs2073963 и rs6047844. При этом для трех полиморфных локусов (rs2497938, rs1385699 и rs6047844) они были существенно выше по сравнению с усредненными данными международной базы gnomAD (v4.1.0) по европейским (не финским) популяциям, что еще раз подтверждает высокую значимость генов *AR*, *EDA2R* и межгенной области PAX1-FOXA2 в развитии АГА и для оценки генетической предрасположенности к данному заболеванию.

Частоты гомо- и гемизиготных носителей рискованных аллелей локусов rs2497938, rs1385699 и rs6047844 были также значимо выше у пациентов с АГА по сравнению с усредненными данными по европейским популяциям. Кроме того, отмечено, что у женщин, частоты гомозигот аллелей rs2497938 и rs1385699, которые расположены на X-хромосоме, были существенно ниже ($p < 0,01$), чем гемизиготных мужчин (73,1 против 97,4% и 65,4 против 89,7%, соответственно), что может свидетельствовать о том, что молекулярно-генетические механизмы развития АГА у женщин могут отличаться от таковых у мужчин. Это предположение согласуется с различным проявлением АГА у мужчин и женщин, а также с результатами исследований других авторов и нуждается в дальнейших исследованиях.

Выводы. Полученные данные подтверждают необходимость исследования локусов rs2497938 *AR*, rs1385699 *EDA2R* и rs6047844 PAX1-FOXA2 для клинической практики с целью выявления генетической предрасположенности к АГА в белорусской популяции. При этом предсказательная значимость отдельных генетических вариантов (rs2497938 и rs1385699) может быть существенно ниже у женщин по сравнению с мужчинами.