

## АСОЦІАЦІЯ ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНУ РЕЦЕПТОРА ВІТАМІНУ D З РОЗВИТКОМ ПАТОЛОГІЧНИХ ПРОЦЕСІВ

*Обухова О. А., Кириченко С. М., студ. 3-го курсу*

*СумДУ, кафедра фізіології і патофізіології з курсом медичної біології*

Ген рецептору вітаміну D (VDR) кодує ядерний гормональний рецептор вітаміну D<sub>3</sub>. У каріотипі людини він локалізується в довгому плечі 12 хромосомів положенні 13.11(12q13.11). Довжина гена складає 63 495 пар нуклеотидів (відрізок від 48 235 139 п.н. до 48 298 813 п. н.). Даний ген має гомологи у інших видів багатоклітинних тварин таких як *C. lupus*, *B. taurus*, *M. musculus*, *R. norvegicus*, *G. gallus*, *D. rerio*, *A. gambiae*. Локалізується VDR у ряді систем органів людського організму, а саме в серці, паращитоподібній залозі, товстій кишці, шийці матки, яєчниках, простаті та нирках. Білок, який синтезується складається з 427 амінокислотної послідовності з молекулярною масою 48 289 Да. VDR належить до сімейства транс-діючих факторів регуляції транскрипції і має схожу послідовність з рецепторами стероїдних тиреоїдних гормонів. Мішені цього ядерного рецептора гормону головним чином задіяні в мінеральному обміні, хоча рецептор регулює ряд інших метаболічних шляхів, наприклад тих, що беруть участь в імунній відповіді і розвитку раку. Крім своєї загальної ролі в мінеральному гомеостазі, вітамін D впливає на тканини серцево-судинної, епітеліальної та імунної системи. Утворення мутацій в гені і погіршення активації VDR призводить до дисфункцій різних систем органів: кісткової тканини, а саме розвитку остеопорозу, вітамін D-резистентного рахіту II типу, остеоартрозу, остеопорозу, зниження щільності кісткової тканини, остеопенії; розвитку раку кісток, молочної залози, кишечника, передміхурової залози, нирок, шкірі; серцево-судинної патології (атеросклероз, гіпертонія, інфаркт міокарду); імунних, метаболічних та запальних захворювань (діабет II типу, хвороба Аддісона, аутоімунний гепатит, хвороба Крона, цироз, астма, періодонтит, псоріаз), сприйнятливості до інфекції (СНІД, лихоманка Ку, проказа, туберкульоз), ниркової патології (сечокам'яна хвороба), неврологічних розладів (бічний аміотрофічний склероз, хвороба Альцгеймера), а також порушення росту (низька вага при народженні, низька маса тіла). Таким чином, на сьогодні відома велика кількість інформації щодо асоціації поліморфізму гена рецептора вітаміну D з різними патологічними процесами в організмі людини, але на жаль отримані результати до сих пір є суперечливими. Тому існує перспектива подальшого вивчення ролі поліморфізму гена VDR з розвитком патологічних процесів.