

# ОДНОНУКЛЕОТИДНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ TaqI ГЕНА РЕЦЕПТОРА ВІТАМІНУ D У ХВОРИХ З ГОСТРИМИ РОЗЛАДАМИ МОЗКОВОГО КРОВООБІГУ

Мазур Т.С., студ.

Науковий керівник – асист. Обухова О.А.

СумДУ, кафедра фізіології і патофізіології з курсом медичної біології

Згідно сучасним уявленням молекулярної генетики, індивідуальні відмінності в ступені розвитку тих чи інших фізичних і психічних якостей людини багато в чому обумовлені ДНК-поліморфізму, яких налічується не менше 12 мільйонів. Зазвичай, причиною відмінностей (поліморфізму) генів є зміни окремих нуклеотидів в молекулі ДНК, що призводить до зміни властивостей гена (іноді в крашу, а частіше, в гіршу сторону). Деякі зміни неминуче є причиною генних хвороб і проявляються вже з народження, інші не призводять до хвороб, але є фактором схильності до певних захворювань. У цьому випадку для розвитку хвороби необхідні певні зовнішні умови – характер харчування, надходження в організм токсинів і онкогенів (тютюновий дим, алкоголь), нестача вітамінів тощо. Ці хвороби називаються мультифакторіальними. Спадкові чинники займають особливе місце у розвитку цих хвороб (злоякісні пухлини, серцево-судинні, алергічні й інші захворювання), в тому числі й ішемічного інсульту.

Метою дослідження було провести аналіз асоціації алельного поліморфізму гена VDR, TaqI, з розвитком ішемічного атеротромботичного інсульту (ІАТІ). В роботі представлені результати визначення зв'язку TaqI (rs731236) поліморфізму гена VDR у 170 хворих з ІАТІ і 124 здорових індивідуумів (контрольна група). Ішемічний характер інсульту встановлювався за даними анамнезу і клінічної картини хвороби, даних МРТ-дослідження головного мозку. Патогенетичний варіант інсульту визначали відповідно до критеріїв TOAST, на підставі анамнестичних даних і особливостей клінічного перебігу хвороби, даних ультразвукової доплерографії магістральних артерій голови, ЕКГ. Визначення TaqI поліморфізму гена VDR проводили за допомогою методу полімеразної ланцюгової реакції (PCR) з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів при виявленні їх шляхом електрофорезу в агарозному гелі. У проведених нами дослідженнях встановлено частоту трьох можливих варіантів генотипу за цим поліморфізмом в основній і контрольній групах і перевірено відповідність їх розподілу закону Харді-Вайнберга. Показано, що співвідношення T- і t-алелів в обох групах істотно не відрізняється від очікуваних ( $P > 0,05$ ). Порівняння частот різних варіантів даного поліморфізму у хворих з ІАТІ і в контрольній групі дало такі результати: співвідношення генотипів T/T, T/t, t/t в основній групі становило відповідно 43,5%, 45,2% і 11,3%, а в контрольній – 40,0%, 48,2% і 11,8%. Показник  $P$ , визначений за  $\chi^2$ -критерієм Пірсона, дорівнював 0,829, що дає підстави говорити про відсутність статистично значимого ризику розвитку ІАТІ у осіб з різними генотипами.

Підсумовуючи наведені вище результати аналізу, можна стверджувати, що TaqI поліморфізм гена VDR не впливає на розвиток ішемічного атеротромботичного інсульту.