

ЧАСТОТА VCL1 ПОЛІМОРФІЗМУ ГЛЮКОРТИКОЇДНИХ РЕЦЕПТОРІВ У ЗАГАЛЬНІЙ ПОПУЛЯЦІЇ ТА У ПАЦІЄНТІВ ІЗ БРОНХІАЛЬНОЮ АСТМОЮ

Кмита В.В., магістрант

Науковий керівник – проф. В.Ф. Орловський

СумДУ, кафедра внутрішньої медицини післядипломної освіти

Бронхіальна астма (БА) є мультифакторіальним захворюванням для розвитку якого необхідна наявність генетичної схильності та впливу несприятливих чинників зовнішнього середовища. Полігенність БА доведено чисельними дослідженнями. На теперішній час картовано гени і поліморфні варіанти генів, що зумовлюють схильність до даного захворювання, що може сприяти проведенню цілеспрямованої первинної профілактики. З іншого боку, завдячуючи розвитку фармакогенетики встановлено поліморфізми генів, які пов'язані із неоднорідністю відповіді на застосування препаратів для лікування БА. Зважаючи на те, що найефективнішими лікарськими засобами для лікування БА є інгаляційні ГКС, доцільним є вивчення генетичних змін в гені, що кодуєть глюোকортикоїдні рецептори.

Метою нашого дослідження було порівняльне вивчення частоти Vcl1 поліморфізму глюোকортикоїдних рецепторів у загальній популяції та у хворих на БА в Україні.

Матеріали та методи. Обстежено 98 пацієнтів із БА. Діагноз БА встановлений згідно рекомендацій GINA (2011) та Наказу № 128 МОЗ України. Контрольну групу склали 100 практично здорових осіб дорослого віку, які не мали в анамнезі БА та інших алергічних захворювань у себе та у близьких родичів. ДНК виділяли з лейкоцитів цільної крові із використанням наборів D1Atom DNA Prep 100 («Isogene», Росія). Визначення алельного поліморфізму 2-го екзону гена глюোকортикоїдного рецептору Vcl1 (C647G) - rs41423247 проводили методом полімеразної ланцюгової реакції (PCR) з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів (PCR-RFLP) за Fleury I. et al. із модифікаціями.

Результати дослідження. На основі отриманих результатів можна виділити достовірні відмінності частоти типів Vcl1 поліморфізму гена глюোকортикоїдного рецептора. У контрольній групі встановлено таку частоту генотипів маркера Vcl-1 гена глюোকортикоїдного рецептора: GG/GC/CC: 0,050/0,650/0,300 відповідно. У групі хворих на БА частота поліморфізму Vcl1 розподілились таким чином – GG/GC/CC: 0,347/0,469/0,184 відповідно. Отже, у пацієнтів із БА вірогідно частіше зустрічався генотип GG, а у контрольній групі – генотип CC. Таким чином, БА розвивалась значно частіше за наявності генотипу GG, ніж генотипів GC та CC. Мутація GC в поліморфізмі Vcl-1 промотора гена h-GR/NR3C1 мала захисний характер, знижуючи ризик розвитку БА.

Висновок. Можна думати, що генотипи CC та GC зменшують ризик розвитку БА, а генотип GG, навпаки, тісно взаємопов'язаний із даним захворюванням.