

## **ПРОБЛЕМА ГІПЕРГОМОЦИСТЕЇНЕМІЇ У ХВОРИХ НА НЕАЛКОГОЛЬНУ ЖИРОВУ ХВОРОБУ ПЕЧІНКИ ТА ВИВЧЕННЯ ГЕНЕТИЧНОГО ПОЛІМОРФІЗМУ**

*Орловський В.Ф., проф., Кучма Н.Г., аспірант,  
СумДУ, кафедра сімейної медицини з курсами пропедевтики  
внутрішніх хвороб та ендокринології*

Неалкогольна жирова хвороба печінки (НАЖХП) розглядається як найбільш часта патологія печінки, розповсюдженість якої за даними літературі сягає до 58%. Не дивлячись на велику кількість робіт, присвячених вивченню цього захворювання, багато принципів питань, зокрема гіпергомоцистеїнемія, як предиктор розвитку патологічних змін в гепатоцитах, залишаються недостатньо вивченими. Гомоцистеїн на сьогодні активно досліджується як фактор ризику атеротромботичних та нейрогенних захворювань, тоді як його роль в патогенезі НАЖХП є недостатньо вивченою. В поодиноких дослідженнях *in vivo* доведена роль гомоцистеїну в розвитку фіброзу, стеатозу печінки та стеатогепатиту.

Мета. Проаналізувати дані літератури щодо взаємозв'язку поліморфізму метилентетрагідрофолатредуктази (МТГФР) С677Т та А1298С і вмісту гомоцистеїну з розвитком та прогресуванням стеатозу та стеатогепатиту.

Матеріали та методи. Аналіз праць вітчизняних та зарубіжних науковців щодо впливу гіпергомоцистеїнемії та поліморфізму МТГФР С677Т та А1298С на розвиток та прогресування НАЖХП, опублікованих з 2006 по 2012 роки.

Результати. Згідно досліджень, найбільш частим ферментним дефектом, що призводить до підвищення рівня гомоцистеїну в плазмі крові є мутації в гені, що кодує синтез МТГФР. В літературі описано 9 варіантів мутації гена МТГФР, розміщеного в локусі 1p36.3. Найбільш частими з них є С677Т (заміна аланіну на валін), що проявляється термолабільністю і зниженням активності ферменту на 60%. Іншим варіантом поліморфізму МТГФР є заміна нуклеотида аденіну на цитозин в позиції 1298 (А1298С), що призводить до зниження активності ферменту на 35%. Щодо поліморфізму генів, котрі кодують синтез цистеонін-β-синтетази, в літературі описані окремі дослідження, котрі доводять, що алельний поліморфізм не чинить суттєвого впливу на активність ферменту і як наслідок, на рівень гомоцистеїну. Гіпергомоцистеїнемія порушує клітинний метаболізм ліпідів, підвищує синтез холестерину, активує ФНП- $\alpha$  та викликає оксидантний стрес – патогенетичний чинник розвитку пошкодження гепатоцитів. Опрацювання літератури з зазначеної проблеми показало, що існує низка досліджень про вплив поліморфізму МТГФР на рівень гомоцистеїну. Однак, такі дослідження не проводились у пацієнтів з патологією печінки.

Висновки. В Україні не проводились дослідження поліморфізму МТГФР С677Т та А1298С у хворих на НАЖХП і не вивчався вплив даних поліморфізмів на розвиток стеатозу та стеатогепатиту, що зумовлює актуальність теми дослідження.