

**АСОЦІАЦІЯ С677Т ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНА
МЕТИЛЕНТЕТРАГІДРОФОЛАТРЕДУКТАЗИ З ДЕЯКИМИ АНТРОПОМЕТРИЧНИМИ
ПОКАЗНИКАМИ В ОСІБ РІЗНОЇ СТАТІ**

*Сухарева В. А., Гарбузова В. Ю.
Сумський державний університет,
кафедра фізіології і патофізіології з курсом медичної біології,
наукова лабораторія молекулярно-генетичних досліджень*

Актуальність. Сьогодні накопичена значна кількість даних про участь поліморфних варіантів різних генів у формування схильності до мультифакторної патології. Одним із таких генів є ген метилентетрагідрофолатредуктази (MTHFR), який кодує внутрішньоклітинний фермент, що відіграє ключову роль у метаболізмі фолієвої кислоти - каталізує відновлення 5,10-метилентетрагідрофолата в 5-метилтетрагідрофолат. Поліморфні варіанти гену MTHFR, обумовлюють різну функціональну значимість білкових продуктів, що може розглядатися як фактор ризику розвитку деяких патологій. Дефекти в даному гені є причиною різних захворювань з широким спектром клінічних симптомів: відставання у фізичному і розумовому розвитку, перинатальна смерть, васкулярні і нейродегенеративні хвороби, діабет, рак та ін. Відомо, що мінорний Т-алель поширений в різних популяціях світу з високою гетерогенністю, а дані про статевий диморфізм даного гену нечисельні та суперечливі.

Мета дослідження: вивчити асоціацію алельних варіантів гену MTHFR за поліморфізмом С677Т з деякими антропометричними показниками у осіб різної статі.

Методи дослідження: виділення ДНК з клітин крові, полімеразна ланцюгова реакція з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів, горизонтальний електрофорез ампліфікатів ДНК, статистичні методи аналізу з використанням пакету SPSS 17.0. У дослідженні використана венозна кров 124 практично здорових донорів (63,7 % чоловіків і 36,3 % жінок) у віці від 40 до 83 років. Відсутність основних мультифакторіальних хвороб підтверджувалося шляхом збирання анамнестичних даних, зняття електрокардіограми, вимірювання артеріального тиску, проведення біохімічних досліджень.

Результати дослідження. Співвідношення генотипів С/С, С/Т і Т/Т серед практично здорових осіб становило відповідно 46,0 %, 48,4 % і 5,6 %. Серед чоловіків співвідношення генотипів С/С, С/Т, Т/Т становило 38,0 %, 55,7% і 6,3%, а серед жінок – 60,0%, 35,6% і 4,4% відповідно. Показник Р, визначений за χ^2 -критерієм Пірсона, дорівнював 0,061 і був дуже близький до рівня статистичної значимості. Серед чоловіків частота осіб-носіїв мінорного алеля (С/Т +Т/Т) більша, ніж серед жінок. Порівняння антропометричних показників (зріст, маса тіла, індекс маси тіла (ІМТ)) у осіб чоловічої та жіночої статі залежно від генотипу пацієнтів за С677Т поліморфізмом гену MTHFR дало такі результати. Гомозиготи за основним алелем (С/С) жіночої статі мали достовірно вищий зріст ($169,8 \pm 3,7$ см), ніж жінки-носії мінорного алеля (С/Т і Т/Т) ($156,5 \pm 1,2$ см і $157,1 \pm 1,3$ см відповідно). Відмінностей у масі тіла серед обстежених жінок з різними варіантами генотипів не виявлено. Розрахунок індексу маси тіла показав, що у жінок з генотипом С/С його величина менша, ніж у носіїв С/Т і Т/Т генотипів: $23,6 \pm 0,61$ кг/м² проти $29,4 \pm 0,78$ і $28,4 \pm 0,96$ кг/м² відповідно (Р = 0,034). Вивчені антропометричні показники достовірно не відрізнялися серед чоловіків з різними генотипами.

Висновки. 1. Співвідношення генотипів С/С, С/Т і Т/Т серед практично здорових осіб становило відповідно 46,0 %, 48,4 % і 5,6 %. 2. Серед чоловіків частота осіб-носіїв мінорного алеля (С/Т+Т/Т) більша, ніж серед жінок (Р = 0,061). 3. У жінок-носіїв мінорного алеля (С/Т+Т/Т) показники зросту достовірно нижчі, а ІМТ вищий порівняно з жінками, гомозиготними за основним алелем (С/С) (Р < 0,001, Р = 0,034 відповідно). 4. Вивчені антропометричні показники достовірно не відрізнялися серед чоловіків з різними генотипами.

Актуальні питання теоретичної та практичної медицини : збірник тез доповідей II Міжнародної науково-практичної конференції студентів та молодих вчених, м. Суми, 16-18 квітня 2014 р. / М.В. Погорелов. - Суми : СумДУ, 2014. - С. 156-157.