

# Матеріали XIV

студентської  
конференції

## ПЕРШИЙ КРОК У НАУКУ



24 травня 2023р.

Міністерство освіти і науки України  
Сумський державний університет  
Наукове товариство студентів, аспірантів,  
докторантів і молодих вчених СумДУ

## **ПЕРШИЙ КРОК У НАУКУ**

Матеріали  
XIV студентської конференції  
(Суми, 24 травня 2023 року)

Суми  
Сумський державний університет  
2023

## **ПОЛІМОРФІЗМ ГЕНІВ ПРИ ХВОРОБІ АЛЬЦГЕЙМЕРА**

Дядченко О.С., студентка; НН МІ СумДУ, гр. МЦ.м-101

Одна з важливих проблем сучасної медицини – вивчення впливу порушень роботи головного мозку, які прогресують в повільному темпі й поступово знищують клітини мозку. Метою мого дослідження є аналіз сучасних наукових літературних джерел щодо значення поліморфізму генів при хворобі Альцгеймера.

На думку деяких дослідників (Y. Y. Lim, K. A. Ellis, D. Ames), у випадку хвороби Альцгеймера, поліморфізми генів можуть впливати на рівень  $\beta$ -амілоїду та  $\tau$ -білку в мозку, що є ключовими патологічними характеристиками хвороби. Один з ключових генетичних факторів, як виявлено вченими, пов'язаних з хворобою Альцгеймера – це ген аполіпопротеїну Е (APOE). Цей ген кодує білок, який грає важливу роль у транспортуванні та метаболізмі холестерину в мозку [3].

Кожна людина успадковує два алелі APOE, по одному від кожного біологічного батька. APOE має кілька різних форм або алелів:

- APOE  $\epsilon$ 2 зустрічається рідко і вважається захисним фактором проти патології хвороби Альцгеймера, адже APOE  $\epsilon$ 2 зменшує накопичення  $\beta$ -амілоїду. Якщо хвороба Альцгеймера виникає у людини з цим алелем, вона зазвичай розвивається пізніше в житті, ніж у людини з геном APOE  $\epsilon$ 4.
- APOE  $\epsilon$ 3, найпоширеніший алель, відіграє нейтральну роль у захворюванні - не зменшує і не збільшує ризик.
- APOE  $\epsilon$ 4 підвищує ризик хвороби Альцгеймера, а також пов'язаний з більш раннім віком початку захворювання. Наявність одного або двох алелів APOE  $\epsilon$ 4 підвищує ризик розвитку хвороби Альцгеймера. Приблизно 25% людей мають одну копію APOE  $\epsilon$ 4, а 2 – 3% мають дві копії [1].

Генотип APOE  $\epsilon$ 4 пов'язаний не тільки з високим ризиком розвитку хвороби Альцгеймера, але й з гіршими клінічними наслідками черепно-мозкової травми перенесеного інсульту, інфаркту [3].

Доведено, що у пацієнтів із наявністю генотипу APOE  $\epsilon$ 4, артеріальної гіпертензії, а також після перенесеного інсульту при вже діагностованій хворобі Альцгеймера спостерігалось більш істотне

прогресування когнітивних розладів [3].

Ген АРОЕ  $\epsilon 4$  називають фактором ризику, оскільки він підвищує ризик розвитку захворювання у людини. Однак успадкування алелі АРОЕ  $\epsilon 4$  не означає, що людина обов'язково матиме хворобу Альцгеймера. Деякі люди з алелем АРОЕ  $\epsilon 4$  ніколи не хворіють, а інші, у яких розвивається хвороба Альцгеймера, не мають алелів АРОЕ  $\epsilon 4$  [1].

Останні дослідження показують, що рідкісні форми алеля АРОЕ  $\epsilon 4$  можуть забезпечувати як розвиток, так і захист від хвороби Альцгеймера. Носійство генотипу АРОЕ  $\epsilon 4+$  є несприятливим фактором у відношенні розвитку когнітивних розладів, депресії, тривожних станів, у той час як носійство генотипу АРОЕ  $\epsilon 4-$  навпаки. Інші гени, які пов'язані з хворобою Альцгеймера, включають гени, що кодують білки, пов'язані зі змінами метаболізму амілоїду та  $\beta$ -амілоїдного прекурсора (beta-amyloid precursor protein, APP). Розпад цих білків є частиною процесу, який генерує шкідливі форми амілоїдних бляшок, які зберігаються в мозку людини з хворобою Альцгеймера. Також, поліморфізм гена пресенілін 1 (PSEN1) може призводити до змін в активності протеази, яка розщеплює  $\beta$ -амілоїд. Це може привести до збільшення накопичення  $\beta$ -амілоїду в мозку [1; 3].

Однак, слід зазначити, що на розвиток хвороби Альцгеймера впливають не лише генетичні фактори, а й інші чинники, такі як стиль життя, дієта, психологічний стрес, травми голови та інші.

Таким чином, на сьогоднішній день в літературі досить широко описано питання нейрогенетики розвитку хвороби Альцгеймера.

Керівник: Левченко З.М., асистент

1. Alzheimer's Disease Genetics Fact Sheet // National Institute on Aging (NIA). URL: <https://www.nia.nih.gov/health/alzheimers-disease-genetics-fact-sheet#three>
2. Sumirtanurdin R, Thalib AY, Cantona K, Abdulah R. Effect of genetic polymorphisms on Alzheimer's disease treatment outcomes: an update. Clin Interv Aging. 2019;14:631-642. DOI: <https://doi.org/10.2147/CIA.S200109>
3. Lim Y. Y., Ellis K. A., Ames D. A-beta amyloid, cognition and APOE genotype in healthy older adults // Alzheimer's and Dementia. 2013. № 9. P. 538-545. НАЗВА названої тези