

# ОДНОНУКЛЕОТИДНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ С677Т ГЕНА МЕТИЛЕНТЕТРАГІДРОФОЛАТРЕДУКТАЗИ У ХВОРИХ З ГОСТРИМИ ПОРУШЕННЯМИ МОЗКОВОГО КРОВООБІГУ

*Матлай О. І.*

*Науковий керівник – Гарбузова В. Ю.*

*Сумський державний університет, кафедра фізіології і патофізіології з курсом медичної біології*

Серцево-судинні захворювання та їх ускладнення є головною причиною захворюваності, інвалідизації та смертності населення всіх розвинених країн. У світі щороку переносять перший або повторний інсульт близько 15 млн. людей. Це змушує шукати нові можливості прогнозування, оцінки ризику, діагностики, профілактики та лікування серцево-судинних захворювань та їх ускладнень. Результати сучасних досліджень генома людини та ідентифікації генів, поліморфізми яких призводять до найбільш частих мультифакторіальних захворювань, дозволяють не тільки проводити точну молекулярну діагностику, але і визначати з великим ступенем ймовірності схильність людини до того чи іншого захворювання.

Серед багатьох генів, поліморфізм яких вивчається, ген метилентетрагідрофолатредуктази (MTHFR). Найбільш клінічно значущим поліморфізмом гена MTHFR є варіант, при якому відбувається заміна аланіну на валін у сайті зв'язування фолату (поліморфізм С677Т (Ala222Val), rs1801133). У результаті мутації утворюється варіант ферменту з порогом термолабільності 55°C, що має вдвічі знижену активність. Метою нашого дослідження став аналіз зв'язку поліморфізму С677Т гена MTHFR з ішемічним атеротромботичним інсультом (ІАТІ) в осіб різної статі. Дослідження проведено з використанням венозної крові 170 хворих з ІАТІ (42,4 % жінок і 57,6 % чоловіків) віком від 40 до 85 років (середній вік –  $64,7 \pm 0,73$  роки), контрольна група складалася зі 124 пацієнтів. Контрольна група і група хворих з ІАТІ не відрізнялися за співвідношенням осіб різної статі ( $P = 0,294$  за  $\chi^2$ -критерієм), проте середній вік першої ( $76,7 \pm 0,93$  роки) був істотно вищим, ніж другої ( $P < 0,001$ ). Поліморфізм С677Т визначали методом полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів. Отримані результати обробляли статистично з використанням пакету програм SPSS 17.0. Достовірність відмінностей визначали за  $\chi^2$ -критерієм. Значення  $P < 0,05$  вважали достовірним.

Генотипування хворих з ІАТІ і порівняння одержаних даних з результатами рестрикційного аналізу в контрольній групі дало змогу виявити, що у хворих з ІАТІ співвідношення гомозигот за основним алелем (С/С), гетерозигот (С/Т) і гомозигот за мінорним алелем (Т/Т) складає 52,4 %, 35,9% і 11,8 %, а в контрольній групі – відповідно 46,0 %, 48,4 %, 5,6 %. Відмінності в розподілі частот зазначених генотипів між групою хворих з ІАТІ та контрольною групою були статистично достовірними ( $P = 0,044$ ). Співвідношення варіантів даного поліморфізму у жінок та чоловіків хворих з ІАТІ, та практично здорових осіб було наступним – серед жінок: С/С - 51,4 %, С/Т - 38,9 %, Т/Т - 9,7 %, (в контрольній групі відповідно 60,0 %, 35,6 %, 4,4 %;  $P = 0,028$ ), серед чоловіків - 53,0 %, 33,7 %, 13,3 % (38,0 %, 55,7 %, 6,3 %;  $P = 0,011$ ).

Отже, в українській популяції чоловіки, носії Т/Т- варіанту та жінки-гетерозиготи (С/Т) за поліморфізмом С677Т гена MTHFR мають більший ризик розвитку ІАТІ.