

*Петрякова Юлия Александровна*

магистрант

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный университет»

г. Астрахань, Астраханская область

## **ПОЛИМОРФНЫЕ ВАРИАНТЫ ГЕНОВ ФОЛАТНОГО ЦИКЛА В ПОПУЛЯЦИИ ГОРОДА АСТРАХАНИ РУССКОЙ И КАЗАХСКОЙ НАЦИОНАЛЬНОСТЕЙ**

*Аннотация:* в работе представлены результаты изучения полиморфизма генов фолатного цикла у добровольцев г. Астрахани двух этнических групп: русской и казахской. Фолатный цикл является сложным и важным этапом обмена веществ, в котором происходит метаболизм гомоцистеина. Дефицит фолиевой кислоты приводит к различным нарушениям в организме. Исследование проводили на женщинах добровольцах 18–33 лет.

*Ключевые слова:* фолатный цикл, полиморфные варианты генов, полиморфизм генов, предрасположенность к заболеваниям, ферменты фолатного метаболизма, этническая принадлежность.

За последние десятилетия открыты важные генетические маркеры дефектов фолатного обмена, установлены сложные взаимодействия между изменениями в структуре гена и вариантами проявления этих изменений. Изучение этих механизмов позволяет взглянуть на проблему бесплодия и проблему невынашивания беременности, а также развития тромбофилии с другой стороны [3].

Своевременное определение дефекта структуры гена позволяет на ранних этапах применять терапевтические и профилактические меры для благополучного наступления и протекания беременности [1]. Например, потребление фолатсодержащих витаминов, а также пищи, богатой фолиевой кислотой, снижает риск рождения ребенка с врожденными аномалиями [2; 4].

Целью работы было исследование полиморфизма генов фолатного цикла MTHFR, MTR и MTRR у студентов Астраханского государственного университета разных национальностей.

В исследовании принимали участие девушки и женщины в возрасте от 18 до 33 лет, обучающиеся или работающие в ФГБОУ ВО «Астраханский государственный университет».

Выделение ДНК проводилось из периферической крови при помощи набора реагентов «Проба-Рапид-Генетика». В работе проводились исследования по выявлению полиморфизма генов фолатного цикла. Всего в данном исследовании приняли участие 69 человек.

В исследовании были выявлены полиморфизмы всех четырех локусов исследуемых генов с разной частотой. В общей выборке наблюдались следующие полиморфизмы:

*Ген MTHFR: \_677\_ C > T* выявлено две разные замены (СТ и ТТ), СТ-замена встречается в 26 вариантах и составляет 37,6% от общего числа; ТТ-замена встречается достаточно редко (всего в семи вариантах) и составляет 10,1%. Норма (СС) в данном гене составило 52,1% от общей выборки.

В *гене MTHFR: \_1298\_ A > C* выявлено два типа замен (АС и СС), АС-замена встречается в 25 вариантах, т.е. 36,2% случаев; СС-замена встречается в пяти вариантах, что составляет 7,2% случаев. Норма (АА) данного гена составила 56,5%.

*Ген MTR: \_2756\_ A > G* обусловлен заменами следующих типов: АG и GГ. АG-замена выявлена в 35 вариантах, что составило 50,7%, GГ-замена в очень малом количестве вариантов (всего три), 4,3%. Норма (АА), обуславливающая нормальное функционирование данного гена, составила 44,9%.

В *гене MTRR: \_66\_ A > G* замечены замены АG и GГ. АG-замена выявлена в 34 вариантах, что составило 49,2%, в то время как GГ-замена встречалась в 23 вариантах и составила 33,3%. Норма (АА) в данном гене составила 17,3%.

Следует отметить высокие показатели замены обеих аллелей в выборке в целом.

Кроме того, полученные результаты показывают, что этническая обусловленность замены нуклеотида в положении 677 гена MTHFR у испытуемых отличается от замены в положении 1298. Учитывая, что функциональная активность

ферментов фолатного цикла, обусловленная полиморфными состояниями кодирующих генов, заметно снижается в гомозиготном положении, повышается риск возникновения заболеваний, связанных с фолатным циклом.

Согласно полученным результатам, из выборочной совокупности более подвержены возникновению гомозиготных нуклеотидных замен и соответствующим метаболическим эффектам представительницы казахской национальности.

### ***Список литературы***

1. Добролюбов А.С. Полиморфизм генов фолатного обмена и болезни человека / А.С. Добролюбов, М.А. Липин, А.В. Поляков, И.Н. Фетисова // Вестник новых медицинских технологий. – 2006. – Т. 13. – №4. – С. 71–73.

2. Crider K.S. Folate and DNA methylation: a review of molecular mechanisms and the evidence for folate's role / K.S. Crider, T.P. Yang, R.J. Berry, I.B. Bailey // Adv. Nutr. – 2012. – №3 (1). – P. 21–38.

3. Mills J.L. Fortification of foods with folate acid – how much is enough / J.L. Mills // New England Journal of Medicine. – 2000. – P. 1442–1446.

4. Zijno A. Folate status, metabolic genotype and biomarkers of genotoxicity in healthy subjects / A. Zijno, C. Andreoli, P. Leopardi [et al.] // Carcinogenesis. – 2003. – Vol. 24. – P. 1097–1103.