

**Исследование полиморфизма -262 С/Т гена каталазы в мордовской
популяции**

Научный руководитель – Трофимов Владимир Александрович

Столярова Ангелина Дмитриевна

Студент (специалист)

Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарёва, Факультет биотехнологии и биологии, Саранск, Россия

E-mail: stolyarova-1998@mail.ua

Каталаза входит в класс оксидоредуктаз и представляет собой хромопротеид, который состоит из четырех идентичных субъединиц с молекулярной массой 62000, в состав активного центра которых входит гем. При диссоциации каталаза теряет свою активность. Каталаза разлагает перекись водорода до воды и свободного кислорода и катализирует дисмутацию H_2O_2 до H_2O и O_2 . Ген каталазы (*CAT*) человека локализован в 11 хромосоме, регион 11p13 и состоит из 12 экзонов. Промотор гена *CAT* содержит сайты связывания транскрипционных факторов ядерного рецептора, bHLH, CAAT-BOX, REL, ETS. Наиболее значимой мутацией гена *CAT* является полиморфизм промотора -262 С/Т, ответственный за множество заболеваний (ишемическая болезнь сердца - стенокардия у женщин и острый инфаркт миокарда у мужчин; астма, болезнь Альцгеймера, диабет, системная красная волчанка, рак и ревматоидный артрит). Частота развития заболеваний, вызванных данным полиморфизмом, значительно варьирует в различных популяциях. Наличие наследственной предрасположенности наиболее ярко проявляется в однородных сообществах, где максимально исключено влияние внешних факторов. Более высокая частота встречаемости мутантной аллели обнаружена в Европе, в частности, в северной ее части. Причины наблюдающихся различий в настоящее время не ясны.

Материалы и методы. Материалом для исследования послужили образцы цельной венозной крови человека. Об активности каталазы судили по количеству субстрата перекиси водорода, оставшейся в инкубационной среде и образующей с солями молибдена стойкий окрашенный комплекс. ДНК была выделена из ядросодержащих клеток венозной крови человека в норме и при патологии по методу Laura-Lee Woodgam с использованием протеиназы К и 10% SDS. ДНК очищали от белка и ресуспендировали в трис-HCl буфере (рН 8,5). Измерение спектра поглощения раствора ДНК проводили на спектрофотометре NanoDrop 2000. Определение полиморфизма -262 С/Т проводили с помощью полимеразной цепной реакции в режиме реального времени (ПЦР-РВ) с помощью АНК-32.

По данным научной литературы патологическим аллелем полиморфизма -262 С/Т гена *CAT* является аллель С. В результате нашего исследования выявлено, в анализируемой выборке людей (50 человек), объединенной территориальным признаком, частота встречаемости генотипа СС составила 62 %, СТ - 34 %, ТТ - 4 %; аллеля С - 0,7 %, аллеля Т - 0,23 %.

Полученные результаты имеют важное значение для медицины и являются полезными для выявления генетических причин окислительного повреждения нуклеиновых кислот, белков и липидов, приводящим к повреждениям клеток, тканей и органов при ряде заболеваний. Использование биохимических и молекулярно-генетических методов для оценки состояния прооксидантной и антиоксидантной систем у больных в практическом здравоохранении позволит оптимизировать патогенетическую терапию. А у лиц, имеющих предрасположенность к развитию определенных заболеваний, своевременное выявление низкой антиоксидантной активности крови позволит оптимизировать лечение и проводить первичную профилактику болезней.