

Изучение совместного влияния полиморфизма DRD2 rs2514218 и алкоголизации в семье на клинические проявления шизофрении по негативным синдромам PANSS

Научный руководитель – Лежейко Татьяна Викторовна

Йай Софияэсен Ибрахимовна

Студент (специалист)

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова,
Москва, Россия

E-mail: yay_s_i@student.sechenov.ru

Введение. По данным ВОЗ в последние 20 лет наблюдается снижение заболеваемости шизофренией, что обусловлено появлением новых данных и методов лечения [1,5]. Однако, единой концепции этиологии и патогенеза заболевания до сих пор не существует, в связи с этим изучение шизофрении является актуальной задачей для ученых [1]. **Цель.** Рассмотреть, как совместное действие однонуклеотидного полиморфизма rs2514218 гена DRD2 (G>A) и отягощающего средового фактора, алкоголизации в семье, влияет на проявление негативных клинических симптомов шизофрении. **Материалы и методы.** Для исследования была сформирована выборка из 875 (n=495 женщин и n=380 мужчин, средний возраст $33,10 \pm 11,92$, возраст к началу заболевания $23,42 \pm 8,68$) больных с диагнозом шизофрения (F.20.0 по МКБ.10). Внутри выборки были выделены две группы—с алкоголизацией одного из родителя (n=50) и без нее (n=825) - группа сравнения. Исследование проводилось на базе ФГБНУ НЦПЗ. Для оценки тяжести заболевания был выбран показатель — балл шкалы негативных синдромов PANSS, где минимальными и максимальными набранными баллами соответственно являются 7 и 49. ДНК была выделена из венозной крови фенол-хлороформным методом. Генотипирование проводилось с использованием ПЦР в реальном времени методом HRM [2]. Анализ данных производился в программе Statistica. **Результаты.** Обнаружено совместное влияние полиморфизма rs2514218 гена DRD2 и средового фактора, алкоголизации матери, на тяжесть негативных симптомов ($p=0,04$). У гомозигот AA отмечались более выраженные симптомы (среднее значение PANSS - 36,5), чем у AG (21,7) и GG (24,9). Статистической значимости не обнаружено для аллеля G, а в качестве аллеля риска выступает аллель A ($p=0,01$). Эти данные получены впервые, ранее совместное влияние полиморфизма и алкоголизации в семье на развитие шизофрении не изучали, что объясняет различие аллеля риска, полученного в исследовании и представленного в опубликованной литературе [2,3,4].

Источники и литература

- 1) Тиганов А.С., Снежевский А.В., Орловская Д.Д. и др. Под ред. Тиганова А.С. Руководство по психиатрии, В 2 томах // М.: Медицина, 1999. - 712 с.
- 2) Alfimova MV, Kondratyev NV, Tomyshev AS, Lebedeva IS, Lezheiko TV, Kaleda VG, Abramova LI, Golimbet VE. Effects of a GWAS-Supported Schizophrenia Variant in the DRD2 Locus on Disease Risk, Anhedonia, and Prefrontal Cortical Thickness // J Mol Neurosci. 2019 Aug; 68(4):658-666.
- 3) Li A, Zalesky A, Yue W et al. A neuroimaging biomarker for striatal dysfunction in schizophrenia // Nat Med 26, 558–565 (2020)

- 4) Vink M, de Leeuw M, Luykx JJ, van Eijk KR, van den Munkhof HE, van Buuren M, Kahn RS. DRD2 Schizophrenia-Risk Allele Is Associated With Impaired Striatal Functioning in Unaffected Siblings of Schizophrenia Patients // Schizophr Bull. 2016 May; 42(3):843-50.
- 5) <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/schizophrenia> (Информационные бюллетени. Шизофрения)