

Исследование ассоциации полиморфизма генов *VDR* и *GHR* с ростом женщин

Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна

Демина Лада Романовна

Студент (бакалавр)

Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия
Иосифовича Ивановского, Кафедра генетики, Ростов-на-Дону, Россия

E-mail: ldemina@sfedu.ru

С точки зрения генетики, рост является полигенным наследуемым признаком, сопряженным с работой генов, ответственных за формирование и метаболизм костной ткани.

Ген *VDR* кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D, который связываясь с кальцитриолом, регулирует транскрипцию генов-мишеней, например, остеокальцина, участвующего в метаболизме костной ткани. Замена $G > A$ в 8 интроне (*Bsm1 c.IVS7G > A*) влечёт неспособность рецептора связывать остеокальцин, последний накапливается в плазме и не выполняет свои функции [1, 4]. Ген *GHR* кодирует трансмембранный рецептор гормона роста, который при связывании с соматотропином функционирует как фактор транскрипции через сигнальный путь JAK-STAT. Делеция экзона 3 (*EX3DEL*), кодирующего внеклеточный домен рецептора, повышает чувствительность внутриклеточного сигнального пути к гормону роста, что увеличивает транскрипцию генов-мишеней [2, 3]. Целью исследования было проанализировать влияние полиморфизма *Bsm1 c.IVS7G > A* *VDR* и *EX3DEL GHR* на рост женщин.

Материалом для исследования послужили образцы ДНК, выделенные из Buccal epithelium женщин двух групп: контрольная группа (43 человека) – женщины среднего роста (152,5-168 см); группа сравнения (49 человек) – женщины с ростом выше 168 см. Генотипирование осуществляли методом аллель-специфичной ПЦР.

Генотип *GA* гена *VDR* является преобладающим в обеих группах. Для контрольной группы его частота составила 49%, в группе сравнения – 45%. Частота минорного аллеля (*A*) в контрольной группе составила 0,26, в группе сравнения – 0,35. Генотип *fl/fl* (полноразмерный транскрипт) гена *GHR* является преобладающим в обеих группах. Частота встречаемости гетерозиготного генотипа в группе контроля – 27,8%, в группе сравнения – 20%. Частота встречаемости минорного аллеля (*d3*) в контрольной группе составила 0,41, в группе сравнения – 0,45. В ходе исследования не выявлено значимых различий в частотах генотипов и аллелей между двумя исследуемыми группами. Не выявлена корреляция между ростом и генотипом по исследуемому полиморфизму. Полученные результаты свидетельствуют о том, что полиморфизм генов *VDR* и *GHR* не ассоциирован с ростом женщин.

Источники и литература

- 1) Bolshova E, Ryznychuk M, Kvacheniuk da. Analysis of the vitamin d receptor bsmi gene polymorphism in children with growth hormone deficiency. Wiad Lek. 2021;74:498-503.
- 2) Dehkhoda F, Lee CMM, Medina J, Brooks AJ. The Growth Hormone Receptor: Mechanism of Receptor Activation, Cell Signaling, and Physiological Aspects. Front Endocrinol (Lausanne). 2018; 9: 35.
- 3) Dos Santos C, Essioux L, Teinturier C, Tauber M, Goffin V, Bougneres P 2004 A common polymorphism of the growth hormone receptor is associated with increased responsiveness to growth hormone. Nat Genet 36:720–4.

- 4) Morrison N, Yeoman R, Kelly P, Eisman J. Contribution of trans-acting factor alleles to normal physiological variability: vitamin D receptor gene polymorphism and circulating osteocalcin. Proc Natl Acad Sci USA. 1992; 89(15):6665-9.