

ИССЛЕДОВАНИЕ АССОЦИАЦИИ ПОЛИМОРФИЗМА RS6065 ГЕНА GP1BA И RS605143 ГЕНА COL4A1 С РИСКОМ РАЗВИТИЯ ИНСУЛЬТА У ЖЕНЩИН

Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна

Кобушжина Ксения Александровна

Студент (бакалавр)

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

E-mail: kobushkina5777@yandex.ru

По данным ВОЗ инсульт является третьей причиной смертности людей в мире на 2021 год и входит в десятку неврологических заболеваний, ведущих к потере трудоспособности. Наибольший пожизненный риск развития инсульта после 25 лет наблюдается у женщин Восточной Европы и Восточной Азии [3]. Ведутся исследования и систематизация данных о вкладе генетических факторов в развитие заболевания.

Ген *GP1BA* кодирует альфа-субъединицу тромбоцитарного гликопротеина Ib на поверхности мембран тромбоцитов, который важен для первоначальной адгезии тромбоцитов после повреждения сосудов к субэндотелию. SNP, в частности *rs6065*, могут вносить вклад в развитие заболеваний кровеносной системы [2]. Ген *COL4A1* кодирует альфа-1 субъединицу коллагена базальных мембран (IV тип). Нарушения в структуре белковой молекулы, в частности при *rs605143*, могут быть причиной изменения артериальной жесткости и повышения риска кровоизлияний [1]. Цель исследования заключается в изучении ассоциации *rs6065 GP1BA* и *rs605143 COL4A1* с риском развития инсульта у женщин.

Материалом исследования послужили образцы ДНК, выделенные из крови здоровых женщин (28 образцов) и женщин, перенесших инсульт (70 образцов). Изучение *rs6065 GP1BA* осуществлено методом АС-ПЦР. Исследование *rs605143 COL4A1* осуществлено методом анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ) с использованием эндонуклеазы рестрикции *Dra I*.

Для *rs6065 GP1BA* преобладающим в обеих группах оказался генотип *CC*, частота генотипа *CT* для контрольной и исследуемой групп составила 20.0 % и 18.6 % соответственно. Проанализировали частоту минорного аллеля (MAF): для контрольной группы показатель составил 0.18, для исследуемой – 0.12. По данным проекта 1000Genomes MAF для *rs6065* составляет во всем мире 0.13, для европейской популяции – 0.09. Для *rs605143* гена *COL4A1* частота генотипа *GG* для женщин, перенесших инсульт, в 2.3 раза меньше, чем для здоровых женщин, а частота встречаемости генотипа *AA* в 2 раза меньше в контрольной группе. Показатель MAF составил 0.39 в контроле, для исследуемой группы – 0.54. По данным проекта 1000Genomes MAF для *rs605143* составляет во всем мире 0.39, для европейской популяции – 0.37. В ходе проведенного исследования не было выявлено значимых различий в частотах генотипов и аллелей для *rs6065* гена *GP1BA* и *rs605143* гена *COL4A1*. Полученные результаты свидетельствуют о том, что исследуемые генетические маркеры не ассоциированы с изменением риска развития инсульта у женщин.

Источники и литература

- 1) Adi D. et al. Polymorphisms of COL4A1 gene are associated with arterial pulse wave velocity in healthy Han Chinese and Uygur subjects //Inter. J Clin. Exper/ Med. – 2015. – Т. 8. – №. 2. – С. 2693

- 2) Pina-Cabral L. B. et al. Myocardial infarction before and after the age of 45: possible role of platelet receptor polymorphisms //Revista Portuguesa de Cardiologia. – 2018. – Т. 37. – №. 9. – С. 727-735
- 3) Rexrode K. M. et al. The impact of sex and gender on stroke //Circulation research. – 2022. – Т. 130. – №4 – С. 512-528