

intake, low physical activity and stress is higher compared to children without risk factors.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ МУТАЦИИ С677Т ГЕНА МТНFR У ДЕТЕЙ С АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ

Лукша А. В., Максимович Н. А., Горчакова О. В.

*Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь
drluksha@mail.ru*

Введение. Одним из приоритетных направлений в молекулярной медицине является поиск генетических маркеров предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям. Исследования последних лет демонстрируют влияние нарушений обмена фолатов в патогенезе сердечно-сосудистых заболеваний [1, 2, 3]. Активно изучается роль в развитии артериальной гипертензии, генетически обусловленной гипергомоцистеинемии, ассоциированной с геном метилентетрагидрофолатредуктазы (МТНFR) [4].

Один из наиболее изучаемых полиморфизмов – мутация термоллабильного фермента МТНFR, характеризующаяся заменой в положении 677 цитозина (С) на тимин (Т) (генетический маркер С677Т). Нуклеотидные замены в гене МТНFR становятся самой частой причиной развития гипергомоцистеинемии, что в свою очередь значительно увеличивает вероятность развития атеросклероза и артериальной гипертензии [3].

Цель исследования – оценить распределение генотипов и аллелей полиморфного маркера С677Т гена метилентетрагидрофолатредуктазы у детей с артериальной гипертензией.

Материалы и методы. Генотипирование по полиморфному маркеру С677Т гена МТНFR проводили на геномной ДНК, выделенной из цельной крови 90 детей. Группу 1 (n=39) составили дети с артериальной гипертензией (АГ), группу 2 – с высоким нормальным артериальным давлением (n=22), группу 3 – 29 детей из группы периодического диспансерного наблюдения.

С помощью онлайн-калькулятора произведен расчет соответствия распределения генотипов и аллелей в выборке детей равновесию Харди-Вайнберга. Значение $p > 0,05$, полученное в результате анализа, соответствует выполнению условий данного равновесия и позволяет интерпретировать результаты, полученные при обследовании данной выборки ($\chi^2 = 2,60$; $p = 0,2$).

Статистическая обработка результатов проводилась с помощью программы Statistica 10.0.

Результаты исследования. По результатам молекулярно-генетического исследования полиморфного варианта С677Т гена МТНFR в общей выборке детей выявлены 3 вида генотипа: СС – гомозиготный дикий, СТ – гетерозиготный, ТТ – гомозиготный мутантный.

При определении частоты полиморфного варианта С677Т гена МТНFR в общей выборке пациентов установлено, что дикий генотип 677СС гена МТНFR выявлен у 42,2% детей, у 51,1% – генотип 677СТ, у 6,7% детей – гомозиготный

мутантный генотип 677ТТ. Генотипы 677СС и 677СТ, в отличие от мутантного генотипа 677ТТ встречались чаще ($p=0,04$, $p=0,02$), соответственно. Частота аллеля 677С составила 67,8%, аллеля 677Т – 32,2% ($p=0,0000$).

При анализе данных в зависимости от гендерной принадлежности, статистически значимых различий в распределении частот генотипов и аллелей полиморфного варианта С677Т не выявлено ($p>0,05$).

В таблице представлена частота встречаемости генотипов и аллелей полиморфного маркера С677Т гена МТНFR у детей в зависимости от нозологической принадлежности.

Таблица – Частота встречаемости генотипов и аллелей полиморфного маркера С677Т гена МТНFR у детей в зависимости от нозологической принадлежности

Генотип, аллель	Группа 1 n=39	Группа 2 n=22	Группа 3 n=29	p	
СС	16 (41,0%) #	13 (59,1%)*#	9 (31,0%)#	p ₁₋₂	>0,05
				p ₁₋₃	>0,05
				p ₂₋₃	0,04
СТ	22 (56,4%) #	10 (27,3%)*	18 (62,1%)#	p ₁₋₂	0,02
				p ₁₋₃	>0,05
				p ₂₋₃	0,01
ТТ	1 (2,6%)	3 (13,6%)	2 (6,9%)	p ₁₋₂	>0,05
				p ₁₋₃	>0,05
				p ₂₋₃	>0,05
Аллель С	54 (69,2%)	32 (72,7%)	36 (62,1%)	p ₁₋₂	>0,05
				p ₁₋₃	>0,05
				p ₂₋₃	>0,05
Аллель Т	24 (30,8%)	12 (27,3%)	22 (37,9%)	p ₁₋₂	>0,05
				p ₁₋₃	>0,05
				p ₂₋₃	>0,05

Примечание:

* – статистически значимые различия при сравнении с группой 3 ($p<0,05$);

– статистически значимые различия при сравнении внутри группы с генотипом ТТ

По результатам статистического анализа установлено преобладание генотипа 677 СС в группе детей с высоким нормальным артериальным давлением по сравнению с группой сравнения ($p=0,04$). Гетерозиготный генотип 677 СТ достоверно чаще встречался в группе детей с АГ по сравнению с группой 2 ($p=0,02$). Мутантный генотип СС статистически не различался среди обследованных детей ($p>0,05$).

При анализе распределения частот генотипов между пациентами каждой группы установили достоверное преобладание генотипа СТ в группе детей с АГ ($\chi^2=27,19$; $p<0,001$), СС – в группе 2 ($\chi^2=9,82$; $p=0,002$), гетерозиготного генотипа СТ среди здоровых детей ($\chi^2=19,54$; $p<0,001$) по сравнению с генотипом ТТ.

Анализ распределения аллелей между пациентами каждой группы показал достоверное преобладание аллели С по сравнению с аллелью Т ($p<0,001$).

Выводы. Установлено распределение генотипов и аллелей полиморфного варианта С677Т гена метилентетрагидрофолатредуктазы у детей с артериальной гипертензией, с высоким нормальным артериальным давлением и среди здоровых детей.

Среди детей Гродненской области в 42,2% случаев встречался гомозиготный генотип 677СС, гетерозиготный генотип 677СТ – в 51,1%, носителями мутантного генотипа 677ТТ были 6,7% детей.

Литература:

Литература:

1. Association of MTHFR polymorphisms with H-type hypertension: a systemic review and network meta-analysis of diagnostic test accuracy / Y. Kong [et al.] // Int J Hypertens. – 2022. – Vol. 2022. – P. 1-7.

2. Association between MTHFR polymorphisms and the risk of essential hypertension: an updated meta-analysis / H. Meng [et al.] // Front Genet. – 2021. – Vol. 12. – P. 1-19.

3. Association between methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) C677T/A1298C polymorphisms and essential hypertension: a systematic review and meta-analysis / Y. L. Wu [et al.] // Metabolism. – 2014. – Vol. 63, № 12. – P. 1503-1511.

4. Артериальная гипертензия и полиморфизм С677Т гена метилентетрагидрофолатредуктазы / О. С. Павлова [и др.] // Кардиология. – 2018. – Т. 58, №10. – С. 5-11.

FREQUENCY OF THE C677T MUTATION IN THE MTHFR GENE IN CHILDREN WITH ARTERIAL HYPERTENSION

Luksha A. V., Maximovich N. A., Harchakova V. V.

Grodno State Medical University, Grodno, Belarus

drluksha@mail.ru

A molecular genetic analysis was carried out with the study of the C677T polymorphism of the methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) gene in 90 children from the Grodno region.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ АНОМАЛЬНОГО ДРЕНАЖА ЛЕГОЧНЫХ ВЕН

Лянцевич М. Ю. Шавель Ж. А.

Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь

liantcevicmatvey@gmail.com

Введение. Сердечно-сосудистые заболевания (ССЗ) – группа патологий, которая включает болезни с функциональным расстройством работы миокарда, сосудов, артерий и вен. Сердечно-сосудистые заболевания обусловлены атеросклеротическим поражением магистральных артерий (коронарных артерий, артерий головного мозга). Сердечно-сосудистые заболевания (ССЗ) являются ведущей причиной инвалидизации и смертности в