

**Исследование генетической предрасположенности к развитию
артериовенозных мальформаций у жителей России**

Эркинова Сарафроз Афтандиловна

Студент (специалист)

Новосибирский национальный исследовательский государственный университет,

Новосибирск, Россия

E-mail: sarafrozerkinova@gmail.com

Церебральная артериовенозная мальформация (АВМ) — это врожденная патология сосудистой системы головного мозга, заключающаяся в формировании патологических сообщений между артериями и венами, исключая капиллярную сеть. Ранее проведенные исследования по типу «случай-контроль» обнаружили различные однонуклеотидные полиморфные замены (SNP) в пределах или вблизи генов, вовлеченных в ангиогенез (*ACVRL1*, *VEGF*, *ANGPTL4*, *GPR124*), ремоделирование сосудистой стенки (*MMP-3*) и воспаление (*IL-1 β*), которые связаны с восприимчивостью к АВМ [P.H.C. Kremer et al., 2015]

Целью данной работы является исследование роли аллельного полиморфизма генов *ANGPTL4* (rs11672433), *MMP3* (rs 3025058), *CDKN* (rs 1333040) и (rs 7865618) *IL1a* (rs1800587) в генетической предрасположенности к развитию АВМ у жителей России.

Группа исследования включала 90 человек с диагнозом АВМ головного мозга, подтвержденным селективной церебральной ангиографией, в клинических центрах г. Новосибирск. Определение полиморфных вариантов генов проводилось методом ПЦР в режиме реального времени с использованием конкурирующих TaqMan-зондов.

Частоты встречаемости генотипов для всех исследуемых полиморфных локусов соответствовали закону Харди-Вайнберга. Статистически значимых различий в частоте встречаемости аллелей полиморфных локусов rs11672433, rs 3025058, rs 1333040 и rs 7865618 между контрольной группой и группой больных АВМ не обнаружено. Для полиморфного локуса rs1800587 гена *IL1a* нами были выявлены статистически значимые различия частоты встречаемости аллеля С между контрольной группой и группой больных АВМ (OR = 1.74, 95%CI = 1.134-2.690, p-value = 0.01). Таким образом, аллель С является фактором риска для жителей РФ.

Источники и литература

- 1) Boshuisen K, Brundel M, de Kovel CG, Letteboer TG, Rinkel GJ, Westermann CJ, Kim H, Pawlikowska L, Koeleman BP, Klijn CJ. Polymorphisms in *ACVRL1* and *endoglin* genes are not associated with sporadic and HHT-related brain AVMs in Dutch patients. *Transl Stroke Res.* 2013 Jun;4(3):375-8.
- 2) H.C.Kremer, B P C Koeleman, G JE Rinkel, F P Diekstra, L H van den Berg, J H Veldink, C J M Klijn. Susceptibility loci for sporadic brain arteriovenous malformation. Oct.30, 2015
- 3) Sturiale CL, Gatto I, Puca A, et al. Association between the rs1333040 polymorphism on the chromosomal 9p21 locus and sporadic brain arteriovenous malformations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2013; 84(9):1059–62

Слова благодарности

Благодарность выражается: 1. Лаборатории фармакогеномики, зав. лабораторией канд. биол. наук Филипенко М. Л.(Институт химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН) за предоставление базы для проведения исследовательских работ под

руководством канд. биол. наук Ворониной Е. Н. 2. Сосудистому отделению, зав. отделением Дубовой А.В. (Федеральный центр нейрохирургии). 3. Нейрососудистому отделению, зав. отделением Орлов К.Ю. (Центр ангионеврологии и нейрохирургии ННИИПК им. ак. Мешалкина Е.Н.)