

Исследование полиморфных вариантов генов участвующих в ангиогенезе, ассоциированных с развитием артериовенозных мальформаций

Научный руководитель – Филипенко Максим Леонидович

Эркинова Сарафроз Афтандиловна

Студент (специалист)

Новосибирский национальный исследовательский государственный университет,
Новосибирск, Россия

E-mail: sarafrozerkinova@gmail.com

Артерио-венозная мальформация (АВМ) представляет собой клубок слабо сформированных кровеносных сосудов с прямым шунтированием крови из артериальной циркуляции в венозную без капиллярного русла. В возникновении АВМ могут принимать участие разнообразные факторы иницирующие патологический процесс в области будущей мальформации, в том числе генетические факторы. К таким факторам относятся гены, принимающие участие в ангиогенезе (CDKN2A, CDKN2B, VEGF, ANGPTL), гены воспалительных цитокинов (TNF α , IL1a,b, IL-6, IL-8) и т.д.

Целью данной работы является исследование ассоциации полиморфных вариантов генов ANGPTL (rs11672433), VEGF (rs2010963), CDKN2A (rs7865618), CDKN2B (rs1333040) в генетической предрасположенности к развитию АВМ у жителей России.

В исследование было включено 191 человек с диагнозом АВМ головного мозга. Определение полиморфных вариантов генов проводилось методом ПЦР в режиме реального времени с использованием конкурирующих TaqMan-зондов.

Для полиморфного варианта rs7865618 гена CDKN2A показано, что риск развития АВМ для пациентов с генотипом GG (OR=1,915, CI=[1,158-3,167], p=0,01) примерно в 2 раза выше, чем для пациентов с генотипами GA и AA. Для других исследованных полиморфных локусов rs11672433, rs2010963, rs1333040 не обнаружено статистически значимых различий в частоте встречаемости аллелей и генотипов в контрольной группе и группе больных.

Слова благодарности

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

Источники и литература

- 1) Mikhak B., Weinsheimer Sh., Pawlikowska L., Poon A., Kwok P., Lawton M., Chen Y. et al. Angiopoietin-like 4 (ANGPTL4) gene polymorphisms and risk of brain arteriovenous malformations. *Cerebrovascular Diseases*. 2011. № 4 (31). С. 338–345.
- 2) Mouchtouris N, Jabbour P, Starke R, Hasan D, Zanat M, Theofanis Th, Ding D, Tjounmakaris S. Biology of cerebral arteriovenous malformations with a focus on inflammation. *Journal of Cerebral Blood Flow & Metabolism* (2014), 1–9