

**Исследование роли полиморфных вариантов генов мембраносвязанной гуанилаткиназы *MAGI2* и метилтрансферазы 1 *SMTR1* в развитии бронхиальной астмы у детей**

**Научный руководитель – Карунас Александра Станиславовна**

*Савельева О.Н.<sup>1</sup>, Федорова Ю.Ю.<sup>2</sup>*

1 - Башкирский государственный университет, Биологический факультет, Кафедра генетики и фундаментальной медицины, Уфа, Россия, *E-mail: olyasavelie@yandex.ru*; 2 - Уфимский научный центр РАН, Уфа, Россия, *E-mail: fedorova-y@yandex.ru*

**Введение.** Бронхиальная астма (БА) представляет собой одно из наиболее распространенных и тяжелых хронических воспалительных заболеваний. Ингаляционные глюкокортикостероиды (ИГКС) являются эффективной группой препаратов первой линии в базисной терапии БА, которые также могут быть использованы для купирования обострений заболевания. Показано, что наследственная предрасположенность на 50-65% определяет индивидуальную вариабельность в чувствительности пациентов с БА к терапии определенными группами препаратов. Целью настоящего исследования явился анализ ассоциации полиморфных вариантов генов мембраносвязанной гуанилаткиназы *MAGI2* и метилтрансферазы 1 *SMTR1*, участвующих в метаболизме ГКС, с развитием БА у детей.

**Материалы и методы.** В качестве материала исследования использованы образцы ДНК 350 больных БА (русские - 84, татары - 108, башкиры - 44, метисы - 114) и 363 здоровых индивидов (русские - 119, татары - 93, башкиры - 53, метисы - 98) различной этнической принадлежности в возрасте 2-18 лет из Республики Башкортостан. Генотипирование выполнено методом ПЦР в реальном времени.

**Результаты.** Обнаружена ассоциация аллеля rs2395672\**G* гена *SMTR1* с развитием БА ( $p=0,01$ ,  $OR=1,57$ ), с тяжелой формой ( $p=0,01$ ,  $OR=2,52$ ) и неконтролируемым течением заболевания ( $p=0,01$ ,  $OR=1,62$ ) у детей. При сравнительном анализе показателей функции внешнего дыхания выявлена ассоциация аллеля rs2395672\**G* гена *SMTR1* с умеренным снижением жизненной емкости легких ЖЕЛ ( $p=0,02$ ,  $OR=2,2$ ) и значительным снижением максимальной объемной скорости экспираторного потока МОС25 ( $p=0,05$ ,  $OR=1,57$ ). Установлена ассоциация гетерозиготного генотипа rs2691529\**TC* гена *MAGI2* с нормальными значениями ЖЕЛ (более 79,3%) ( $p=0,02$ ,  $OR=2,66$ ) и нормальными скоростными показателями проходимости дыхательных путей МОС25 ( $p=0,03$ ,  $OR=2,36$ ), МОС50 ( $p=0,03$ ,  $OR=2,47$ ) и МОС75 ( $p=0,03$ ,  $OR=2,19$ ) у татар.

**Заключение.** Таким образом, в результате исследования показана роль полиморфных вариантов генов *SMTR1* и *MAGI2* в развитии БА. Работа выполнена в рамках государственного задания Минобрнауки РФ (АААА-А21-121011990119-1) при частичной поддержке РФФИ (проект № 19-315-90055). Образцы ДНК для исследования использованы из «Коллекции биологических материалов человека» ИБГ УФИЦ РАН, поддержанной Программой биоресурсных коллекций ФАНО России (соглашение № 007-030164/2).