

**Вклад полиморфного локуса rs11549465 гена HIF1A в патогенез рака
яичников**

Научный руководитель – Прокофьева Дарья Симоновна

Андреева Е.А.¹, Хуснутдинова Э.К.², Мингажеева Э.Т.³

1 - Башкирский государственный университет, Биологический факультет, Кафедра генетики и фундаментальной медицины, Уфа, Россия, *E-mail: ekaterinabiology@yandex.ru*; 2 - Башкирский государственный университет, Биологический факультет, Кафедра генетики и фундаментальной медицины, Уфа, Россия, *E-mail: khusnutdinovaehk@ust.ru*; 3 - Башкирский государственный педагогический университет им. М. Акмуллы, Уфа, Россия, *E-mail: Elvira.F91@mail.ru*

Значительная распространенность, неуклонный рост заболеваемости и смертности от рака яичников (РЯ) в большинстве стран мира, в том числе в России, является важной проблемой современной онкологии. Прежде всего, это связано со сложностями диагностики и раннего скрининга [2]. Основными генами-кандидатами РЯ являются гены *BRCA1/2*, однако нарушения в них объясняют не более 15-20% случаев заболевания [1]. Исходя из выше сказанного, проблема поиска новых молекулярно-генетических маркеров в настоящее время остается актуальной. **Цель исследования** - анализ ассоциации полиморфного локуса rs11549465/*HIF1A* с риском развития рака яичников.

В исследование использованы образцы ДНК, выделенные из периферической крови методом фенол-хлороформной экстракции, больных РЯ (n=200) и женщин без онкопатологии на момент забора крови (n=204) из Республики Башкортостан. Генотипирование проводилось методом полимеразной цепной реакции в режиме реального времени (ПЦР Real Time). При попарном сравнении частот аллелей и генотипов в группах больных и контроля применялся критерий χ^2 для таблиц сопряженности 2×2 с поправкой Йетса на непрерывность. Относительный риск развития заболевания оценивали с помощью показателя соотношения шансов (odds ratio, OR) с указанием 95% доверительного интервала (95%, CI). Различия при статистическом критерии $p < 0.05$ оценивались как значимые. Распределение частот генотипов в выборках пациенток и контроля соответствовали равновесию Харди-Вайнберга.

В результате сравнительного анализа распределения частот аллелей и генотипов полиморфного локуса rs11549465 гена *HIF1A* в выборке больных РЯ и здоровых индивидов было установлено, что редкий аллель *T* встречается с частотой 6.5% и 7.8% в группах больных РЯ и здоровых доноров, соответственно, что согласуется с распространенностью данного аллеля в популяционных базах данных (GnomAD - 7.6%, ExAC - 9%, ALFA - 10.6%). Генотип *TT* встречается несколько чаще у женщин из контрольной групп по сравнению с пациентками 2.5% vs 0.5%, соответственно. Однако статистически значимых различий в распределении частот аллелей и генотипов данного полиморфного локуса в исследуемых выборках не обнаружено, $p > 0.05$.

Таким образом, полиморфный локус rs11549465 в гене *HIF1A* не ассоциирован с риском развития рака яичников у женщин из Республики Башкортостан.

Работа выполнена при финансовой поддержке гранта РФ МК-3208.2022.1.4, Министерства науки и высшего образования РФ (№ 075-03-2021-193 / 5).

Источники и литература

- 1) Демидова И.А. Особенности определения мутаций генов BRCA1 И BRCA2 при серозном раке яичников // Современная онкология. Объединенная редакция, 2017. С. 30-33.
- 2) Кушлинский Е.Н., Гуляева Л.Ф. Рак яичников: фундаментальные и клинические исследования. М., 2021.