

Ассоциация полиморфизма rs1044009 гена NOTCH3 с риском развития инсульта у женщин**Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна****Кобушкина Ксения Александровна***Студент (бакалавр)*

Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия Иосифовича Ивановского, Кафедра генетики, Ростов-на-Дону, Россия

E-mail: kobushkina5777@yandex.ru

По данным ВОЗ в 2019 г. инсульт был второй по значимости причиной смертности в мире. В глобальном масштабе пожизненный риск развития инсульта после 25 лет у женщин выше, чем у мужчин, наибольшие показатели наблюдаются у женщин Восточной Европы и Восточной Азии [2]. Инсульт является мультифакторным заболеванием, в развитие которого могут вносить вклад различные гены [1].

Ген *NOTCH3* кодирует одноименный рецептор, обеспечивающий работу сигнального пути NOTCH, который принимает участие в развитии и гомеостазе множества тканей и органов [5]. Имеются данные, что действие сигнального пути NOTCH связано с эмбриональным развитием сосудов, процессами пролиферации и дифференцировки клеток, ангиогенезом, уменьшением окислительного стресса и апоптоза [4]. Нарушения экспрессии гена могут быть связаны с развитием ишемических инсультов различной природы [3]. Одной из причин подобных нарушений могут быть однонуклеотидные замены. Цель исследования заключается в изучении ассоциации *rs1044009* гена *NOTCH3* с риском развития инсульта у женщин.

Материалом для исследования послужили образцы ДНК, выделенные из крови женщин, перенесших инсульт, и здоровых женщин (80 образцов: 25 – контрольная группа, 55 – перенесшие инсульт). Изучение полиморфизма *rs1044009* гена *NOTCH3* осуществлено методом анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ) с использованием эндонуклеазы рестрикции BstMW I (SibEnzyme, Россия).

Генотип *TT* является преобладающим в обеих группах, в то время как генотип *CC* не был обнаружен. Для контрольной группы показатель частоты встречаемости гетерозиготного генотипа составил 36%, а среди женщин, перенесших инсульт – 22%. Был проведен анализ частоты минорного аллеля (*C*): в контрольной группе показатель составил 0,18, в группе женщин, перенесших инсульт – 0,11. По данным проекта 1000Genomes MAF для *rs1044009* составляет 0,37, для европейской популяции – 0,23 [6]. В ходе проведенного исследования не было выявлено значимых различий в частотах распределения генотипов и аллелей *rs1044009* гена *NOTCH3* между исследуемыми группами женщин ($p > 0,05$). Полученные результаты свидетельствуют о том, что данный полиморфизм не ассоциирован с изменением риска развития инсульта у женщин.

Источники и литература

- 1) Gallego-Fabrega C. et al. Genome-Wide Studies in Ischaemic Stroke: Are Genetics Only Useful for Finding Genes? //International Journal of Molecular Sciences. – 2022. – Т. 23. – №12 – С. 6840
- 2) Rexrode K. M. et al. The impact of sex and gender on stroke //Circulation research. – 2022. – Т. 130. – №4 – С. 512-528

- 3) Ross O. A. et al. NOTCH3 variants and risk of ischemic stroke //PloS one. – 2013. – Т. 8. – №9 – С. e75035
- 4) Zhang Q. et al. Signaling pathways and targeted therapy for myocardial infarction //Signal Transduction and Targeted Therapy. – 2022. – Т. 7. – №1 – С. 78
- 5) Zhou B. et al. Notch signaling pathway: Architecture, disease, and therapeutics //Signal transduction and targeted therapy. – 2022. – Т. 7. – №1 – С. 95
- 6) <http://www.ensembl.org>