

**Исследование ассоциации полиморфизма гена VDR с ростом женщин****Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна****Демина Лада Романовна***Студент (бакалавр)*

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

*E-mail: ldemina@sfedu.ru*

Человеческий рост – количественный признак, регулируемый генетическими, гормональными факторами, питанием, окружающей средой. С позиции генетики рост является полигенным наследуемым признаком, связанным с работой генов, отвечающих за метаболизм костной ткани и рост кости.

Ген *VDR* кодирует ядерный гормональный рецептор витамина D, через который кальцитриол, активная форма витамина D, подавляет синтез остеокальцина – белка, участвующего в метаболизме костной ткани. При замене гуанина на аденин в 8 интроне (*Bsm1 c.IVS7G>A*) изменяется способность рецептора связывать остеокальцин, что приводит к его накоплению в плазме крови и снижению участия в метаболизме костной ткани. По данным литературы генотип *AA* встречается у людей с большим содержанием остеокальцина в плазме, что указывает на его плохое взаимодействие с рецептором витамина D, и, следовательно, это можно ассоциировать с низким ростом. Генотип *GG*, наоборот, чаще встречается у людей с низкой концентрацией остеокальцина в плазме, что можно ассоциировать с более высоким ростом [1-3]. Целью исследования было проанализировать взаимосвязь полиморфизма *Bsm1 c.IVS7G>A* гена *VDR* с ростом человека.

Материалом для исследования послужили образцы ДНК, выделенные из Buccal epithelium женщин, разделенных на две группы в зависимости от роста: контрольная группа - 16 человек, рост составил 152,5 - 168 см; группа сравнения – женщины с ростом выше средних значений (30 женщин). Генотипирование осуществляли методом аллель-специфической ПЦР.

Генотип *GG* является преобладающим в обеих группах, в то время как генотип *AA* не был обнаружен в контрольной группе. Для контрольной группы показатель частоты встречаемости гетерозиготного генотипа составил 25%, в группе сравнения – 33%. Частота минорного аллеля (*A*) в контрольной группе составила 0,125, в группе сравнения – 0,37. В ходе исследования не выявлено значимых различий в частотах генотипов и аллелей между двумя исследуемыми группами. Не выявлена также корреляция между ростом и генотипом по исследуемому полиморфизму. Полученные результаты свидетельствуют о том, что данный полиморфизм не ассоциирован с ростом женщин.

**Источники и литература**

- 1) Bolshova EV, Ryznychuk MA, Kvacheniuk da. Analysis of the vitamin d receptor bsmi gene polymorphism in children with growth hormone deficiency. Wiad Lek. 2021;74(3 cz 1):498-503.
- 2) Khan MI, Bielecka ZF, Najm MZ, Bartnik E, Czarnecki JS, Czarnecka AM, Szczylik C. Vitamin D receptor gene polymorphisms in breast and renal cancer: current state and future approaches (review). Int J Oncol. 2014 Feb;44(2):349-63.
- 3) Morrison NA, Yeoman R, Kelly PJ, Eisman JA. Contribution of trans-acting factor alleles to normal physiological variability: vitamin D receptor gene polymorphism and circulating osteocalcin. Proc Natl Acad Sci U S A. 1992 Aug 1;89(15):6665-9