

Полиморфизм генов *GSTP1*, *EPHX1* и *NAT2* и бронхиальная астма у детей**Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна*****Игнатиади Юлия Витальевна****Студент (бакалавр)*

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

E-mail: yignatiadi@list.ru

Бронхиальная астма является одним из самых распространенных мультифакториальных заболеваний. В России бронхиальной астмой болеет 10% детского населения [1]. Воздействие аллергенов окружающей среды играет важную роль в развитии заболевания. Барьером для экзогенных вредных веществ служит система детоксикации, в которой участвуют различные ферменты [3]. Полиморфизм генов белков защитной системы может оказывать влияние на их функциональную активность и на риск развития заболевания [2]. Целью настоящего исследования было выявление взаимосвязи аллелей генов *GSTP1*, *EPHX1* и *NAT2* с изменением риска развития бронхиальной астмы у детей.

При проведении исследования использовали образцы ДНК, выделенные из крови 99 детей (44 – больных бронхиальной астмой, 55 – здоровых). Исследование замен *Ala114Val* (rs1695) и *Ile105Val* (rs1138272) гена *GSTP1*, *481C>T* (rs1799929) и *590G>A* (rs1799930) гена *NAT2* проведено методом аллель-специфичной ПЦР. Полиморфизм *Tyr113His* (rs1051740) гена *EPHX1* исследован с помощью метода ПЦР в реальном времени.

В результате проведенного исследования выявлены статистически значимые различия в распределении частот генотипов и аллелей гена *GSTP1* по заменам *Ala114Val* и *Ile105Val*, а также частот генотипов и аллелей гена *NAT2* по полиморфизму *481C>T* между здоровыми и больными бронхиальной астмой детьми ($p < 0,05$). С помощью анализа межгенных взаимодействий выявлены генотипы повышенного риска – *C/T NAT2-Tyr/His EPHX1* (OR = 3,64 95%CI 1,05-12,61) и пониженного риска развития бронхиальной астмы у детей – *C/C NAT2-Tyr/Tyr EPHX1* (OR = 0,26 95% CI 0,09 -0,69). Большой вклад в развитие бронхиальной астмы вносят замены *Ala114Val* (10,16%), *Ile105Val* (4,14%) гена *GSTP1* и *481C>T* гена *NAT2* (6,52%). Выявлен значительный синергизм между локусами *481C>T* гена *NAT2* и *Tyr113His* гена *EPHX1* (13,01%).

Источники и литература

- 1) Ахмерова Ю.Н., Шпакова Т.А., Грамматикати К.С., Митрофанов С.И., Казакова П.Г., Мкртчян А.А., Земский П.Ю., Пилипенко М.Н. Генетические варианты, ассоциированные с бронхиальной астмой, специфичные для населения РФ // Acta Naturae. 2023. Т. 15. No 1. С. 31-41.
- 2) Супрун Е.Н. Прогнозирование неконтролируемого течения бронхиальной астмы у детей на основе полиморфизмов генов сигнальных молекул иммунной системы и генов детоксикации // Бюллетень физиологии и патологии дыхания. 2022. No 86. С. 56-61.
- 3) Marzec J.M., Nadadur S.S. Inflammation resolution in environmental pulmonary health and morbidity // Toxicology and Applied Pharmacology. 2022. No 449.