

лиза метилирования ДНК (Infinium HumanMethylation450 BeadChip) в клеточных линиях ГИСО G1ST T1 и G1ST48b зарегистрированы и подтверждены бисульфитным пиросеквенированием значимые изменения картины метилирования на фоне стабильного нокдауна по *HOTAIR*. Данный факт позволяет предположить вовлечённость нкРНК *HOTAIR* в детерминацию aberrантного метилирования ДНК в опухолях. Функциональная значимость, а также маркерный потенциал длинных нкРНК при ГИСО находится в стадии изучения.

Исследование вклада полиморфизма генов-кандидатов в развитие гипертонической болезни

Москаленко М.И., Миланова С.Н., Якунченко Т.И

ФГАОУ ВПО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет»
Россия, 308015, г.Белгород, ул. Победы, 85
tiam31011989@yandex.ru

Гипертоническая болезнь (ГБ) представляет собой сложное мультифакториальное заболевание, отражающее взаимодействие между генетическим фоном индивида и различными компонентами окружающей среды. В ряде работ отечественных и зарубежных ученых показано, что в формировании ГБ вовлечены гены матриксных металлопротеиназ (Palei A. C., 2008) и факторов некроза опухолей (Brian E. C., 2009). Однако вклад полиморфизма генов-кандидатов в развитие артериальной гипертензии остается в значительной степени не выясненным.

Цель исследования — изучить роль генетических полиморфизмов -1586C>T *MMP-2* (rs243865) и +36A/G *TNFR1* (rs767455) в формировании предрасположенности к ГБ.

Материалом для исследования послужили образцы ДНК, выделенной из цельной венозной крови. Выборку для исследования составили 418 больных ГБ и 528 индивидумов с нормотонией. Исследование проводили методом ПЦР с использованием олигонуклеотидных праймеров с последующим анализом полиморфизмов методом детекции TaqMan зондов (real-time ПЦР). При анализе распределения частот генотипов по изучаемым локусам эмпирическое распределение генотипов соответствовало теоретически ожидаемому при равновесии Харди—Вайнберга ($p > 0,05$).

Анализ распределения частот аллелей и генотипов полиморфного маркера *MMP-2* среди больных с ГБ выявил преобладание аллеля -1586 С *MMP-2* (75,93%), а частоты генотипов составили: -1586 СС — 57,69%, -1586 СТ — 36,30%, -1586 ТТ — 6,01%. В контрольной группе частота аллеля -1586 С *MMP-2* составила 76,49%. Частоты генотипов в контрольной группе составили: -1586 СС — 58,92%, -1586 СТ — 35,13%, -1586 ТТ — 5,95%. Анализ распределения частот аллелей и генотипов полиморфного маркера *TNFR1* среди больных с ГБ выявил незначительное преобладание аллеля +36 G *TNFR1* (54,33%), частоты генотипов составили: +36 АА — 21,66%, +36 АG — 48,03%, +36 G G — 30,31%. В группе контроля частота аллеля +36 G *TNFR1* составила 50,38%, частоты генотипов: +36 АА — 23,54%, +36 АG — 52,17%, +36 G G — 24,29%.

Сравнительный анализ частот аллелей и генотипов генов *MMP-2* и *TNFR1* между больными ГБ и контролем не выявил достоверных различий ($p > 0,05$).

Взаимосвязь экспрессии микроРНК и генов при раке молочной железы

**Музаффарова Т.А.¹, Поспехова Н.И.¹, Поляков С.В.¹,
Зенит-Журавлева Е.Г.¹, Кипкеева Ф.М.¹,
Хайленко В.А.², Карпунин А.В.¹**

¹ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»,
115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1
tatiana.muzaffarova@mail.ru

² ФГБНУ «Российский онкологический научный центр им. Н.Н. Блохина», 115478, Москва, Каширское ш., д. 24

Анализировали экспрессию генов, участвующих в прогрессии рака молочной железы (РМЖ), и ряда микроРНК в парах норма — опухоль при РМЖ. Методом количественной ПЦР в реальном времени была определена экспрессия 16 микроРНК (miR-10b, miR-21, miR-31, miR-155, miR-29a, miR-195, miR-192, miR-182, miR-125b, miR-145, miR-221, miR-222, miR-34a, miR-335) и 75 генов в 30 парах образцов (опухоль — норма) не подвергавшегося терапии РМЖ. Изучена зависимость экспрессии генов от уровня экспрессии микроРНК. Корреляция оценена для всех возможных (1184) пар микроРНК—ген. Выявлено 106 положительных корреляций, отрицательных — 24 ($r = 0,44-0,9$; $p = 0,0003-0,042$). Такой результат указывает на преобладание ко-транскрипционных процессов микроРНК и генов в опухолях молочной железы или, отчасти, на повышение транскрипции генов, например, вследствие деметилирования промотора гена при действии микроРНК. Частота отрицательных корреляций (2%) соответствует предсказанной на основе баз TargetScan и miRanda средней частоте взаимодействия микроРНК и генов. Это соответствие отражает наличие «обычного» процесса снижения активности генов в анализируемой группе генов и микроРНК при РМЖ. Наибольшее количество отрицательных корреляций экспрессии исследуемых генов наблюдалось для miR146a, miR155 и miR182. Все изученные микроРНК могут быть разделены на 3 группы:

- 1) только с положительной корреляцией;
- 2) смешанные;
- 3) только с отрицательной корреляцией.

Анализ с помощью интерактивной базы для раково-специфичных генных сетей miGDB показал различные патогенетические пути, в которые вовлечены микроРНК разных групп. МикроРНК с положительными корреляциями связаны с процессами эпителиально-мезенхимального перехода (EMT), клеточным циклом и пролиферацией; смешанная группа связана с миграцией, инвазией и апоптозом.

Графическое оформление родословной: ошибки и возможные нововведения

Мхеидзе М.О.

Санкт-Петербург
Светлой памяти доктора В.А.Тихонова

Цель работы: анализ графического оформления родословных, выявление распространённых ошибок и поиск символов, отражающих практическое использование ЭКО

Аналізу подвергнуто более 2000 родословных из историй болезни и публикаций в отечественных и зарубежных источниках.

Следующие ошибки являются наиболее распространёнными при графическом изображении родословного древа:

- 1) отсутствие горизонтальной линии потомства и низведение символов сибсов, полусибсов, сиблингов и т.п. от линии брачного союза непосредственно;
- 2) расположение символов между поколениями («зависание» символов);
- 3) нарушение правила равноудалённости поколений друг от друга;
- 4) нарушение изображения порядка рождения детей у одной и той же супружеской пары (нарушение правила от старших к младшим);
- 5) неправильная, инвертированная нумерация поколений;
- 6) неправильная сквозная нумерация символов в каждом поколении;
- 7) пересечение линии брачного союза нисходящей линией к потомству родных братьев/сестер супругов;
- 8) неправильное изображение символа беременности и использование букв «М» и «Ж» для уточнения пола будущего