

тельный размах 92,85-381,85 мкМоль/л), в группе пациентов с генотипами -6AA по данному полиморфизму медиана уровня креатинина – 126,00 мкМоль/л, интерквартильный размах 95,00-536,00 мкМоль/л, $p=0,40$.

Таким образом, аллель 311С параоксоназы-2 ассоциирован с более низким уровнем креатинина у больных хроническим гломерулонефритом.

Работа выполнена в рамках Федеральной целевой программы «Научные и научно-педагогические кадры инновационной России» на 2009-2013гг (Государственный контракт № П384).

ИССЛЕДОВАНИЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛИМОРФНЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ФАКТОРА НЕКРОЗА ОПУХОЛЕЙ АЛЬФА И ЕГО РЕЦЕПТОРА 2 ТИПА У ПАЦИЕНТОК С РАКОМ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Луговая О.В.

Белгородский государственный университет, г. Белгород, Россия

Рак молочной железы (РМЖ) – одна из наиболее часто встречающихся форм злокачественных опухолей у женщин. Ежегодно в России регистрируется 50 тыс. новых случаев РМЖ. В настоящее время считается, что примерно 5-10% случаев рака молочной железы имеют наследственную природу. Одним из молекулярно-генетических маркеров в развитии РМЖ может быть генетический полиморфизм фактора некроза опухолей альфа – (-308G/A TNF α) и его рецепторов. TNFR2 опосредует метаболические эффекты фактора некроза опухолей, в частности регулирует углеводный и жировой обмен. Такие полиморфизмы могут изменять уровень экспрессии соответствующих рецепторов и тем самым оказывать влияние на формирование патологического процесса.

Целью исследования послужило изучение роли полиморфных маркеров генов-308G/A TNF α и его рецептора 2 типа (+1663A/G TNFR2) в формировании РМЖ. В выборку больных и популяционного контроля включались индивидуумы русской национальности, являющиеся уроженками Центрального Черноземья России и не состоящие в родстве между собой. Пациентки включались в соответствующую группу больных только после установления диагноза заболевания, подтвержденного с помощью клинических, морфологических и иммуно-гистохимических методов обследования. Средний возраст больных РМЖ составил 56,14 лет (возраст варьировал от 25 лет до 84 лет).

В выборку были включены 197 женщин больных РМЖ, группу популяционного контроля составили 158 здоровых женщин. Материалом послужили образцы ДНК, выделенные из венозной крови методом фенольно-хлороформной экстракции. Исследование проводили с помощью методов полимеразной цепной реакции с использованием стандартных олигонуклеотидных праймеров с последующим анализом полиморфизмов методом детекции TaqMan зондов с помощью real-time ПЦР.

Выявлены следующие частоты генотипов по локусу -308G/ATNF α среди больных РМЖ: -308G/GTNF α - 80,37%, -308A/ATNF α – 1,52%,-

308G/ATNF α - 16,75%, В группе популяционного контроля частоты генотипов составили 80,37%, 19,0%, 0,63% соответственно. Распределение частот аллелей у пациенток с РМЖ: -308G – 90,1%, -308A – 9,9%, в группе контроля: -308G - 89,9% и -308A - 10,1%.

Следует отметить, что эмпирическое распределение генотипов по локусу -308G/A TNF α соответствует теоретически ожидаемому при равновесии Харди-Вайнберга ($\chi^2=0,73$, $p>0,05$).

Распределение частот генотипов локуса +1663A/GTNFR2: +1663AA - 18,08%, +1663AG - 42,02%, +1663GG – 39,9%. В группе популяционного контроля: +1663AA – 7,44%, +1663AG – 44,56%, +1663GG – 48,0%. Распределение частот аллелей в исследуемой группе: +1663G – 60,9%, +1663A - 39,1%, в группе контроля: +1663G - 70,25% и +1663A - 29,25%. Уровень аллельного разнообразия составил $H_0=1,68$. Наблюдаемое распределение частот генотипов +1663TNFR2, также соответствует ожидаемому при равновесии Харди –Вайнберга ($\chi^2=2,6$, $p>0,05$).

Анализ полученных данных показывает, что у пациенток с РМЖ наблюдается более высокая частота генотипа +1663AA TNFR2 и -308AATNF α и аллеля +1663A, чем в популяционной выборке.

Работа поддержана Грантом Федерального агентства по науке и инновациям; госконтракт № 02.740.11.0712 от 05.04.2010.

ЗНАЧЕНИЕ ГЕНОТИПИРОВАНИЯ ВАРИАНТОВ НЕКОТОРЫХ ГЕНОВ ТРОМБОПАТИЙ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ СОСУДИСТОГО ХИРУРГА

*Масленников А.Б., Ковалевский К.П., Шорина А.Р., Митрохина Л.Ф.,
Буракова Т.С., Бравве Ю.И.*

Государственный Новосибирский областной клинический
диагностический центр, г. Новосибирск, Россия

Достижения молекулярной генетики привели к идентификации десятков тысяч генов человека. Это позволяет проводить молекулярную диагностику сотен моногенных заболеваний и выявлять генетические факторы риска развития распространенных болезней человека. Появилась принципиально новая область медицинской практики, получившая название молекулярной медицины, основанная на знании молекулярных механизмов возникновения наследственных заболеваний и различных патологических состояний. Благодаря этому в консультативной медицинской практике имеется реальная возможность персонификации патогенетически обоснованной терапии с учетом генотипа конкретного пациента.

Целью нашего исследования являлась оценка целесообразности и значимости использования возможностей молекулярной медицины и молекулярно-генетических технологий в повышении качества и эффективности консультативного приема сосудистого хирурга и специализированной медицинской помощи населению.

В рамках амбулаторного консультативного приема сосудистого хирурга в консультативном отделе ГБУЗ НСО «ГНОКДЦ», используя диа-