

ИЗУЧЕНИЕ РОЛИ ПОЛИМОРФИЗМА T-786C ГЕНА NO-СИНТАЗЫ РАЗВИТИИ ХРОНИЧЕСКОЙ СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ И ПОЧЕЧНОЙ ДИСФУНКЦИИ

Закирова Г.А., Машарипова Д.Р., Тагаева Д.Р., Утемуратов Б.Б.

ГУ «Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр терапии и медицинской реабилитации»,
Ташкент, Узбекистан

Цель. Оценить частоту встречаемости генотипов и аллелей полиморфизма T-786C гена NO-синтазы у пациентов с хронической сердечной недостаточностью (ХСН) и выявить возможную связь с развитием почечной дисфункции.

Материал и методы. В исследование включены 200 пациентов с ХСН в возрасте от 35 до 65 лет, а также 120 условно здоровых доноров (контрольная группа). Генетический анализ проводился методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) с последующим анализом распределения аллелей и генотипов. В качестве контроля использовали образцы ДНК 120 условно здоровых доноров узбекской национальности. Пациенты были разделены на три подгруппы в зависимости от функционального класса (ФК) заболевания: ФК I (n=51), ФК II (n=87) и ФК III (n=62). Для анализа полиморфизма T-786C гена NOS3 применялись тест-системы, разработанные ООО «НПФ Литекс» (Россия), с соблюдением стандартного протокола, предоставленного производителем. Амплификацию полиморфного участка, расположенного в промоторной области гена NOS3, проводили с использованием термоциклера Rotor Gene Q (Quagen, Германия).

Результаты. В основной группе частота аллеля Т составила 64.5%, а аллеля С – 35.5%. В контрольной группе частота Т была выше (71.7%), а С – ниже (28.3%). Различия между группами статистически незначимо ($p=0.10$), однако выявлена тенденция к снижению частоты аллеля Т у пациентов с ХСН. Генотип Т/Т встречался у 45.0% пациентов и 54.2% в контрольной группе ($p=0.20$). Генотип Т/С присутствовал у 39.0% пациентов и 35.0% в контроле ($p=0.50$). Генотип С/С чаще встречался в основной группе 16.0% против 10.8% в контроле ($p=0.20$). В группе ФК I частота аллеля Т составила 68.6%, что ближе к контрольной группе 71.7%, тогда как в ФК II и ФК III частота Т снижалась до 62.1% и 64.5% соответственно. Генотип Т/С чаще встречался в ФК III (45.2%) по сравнению с ФК I (27.5%). В группе ФК II частота С/С выше (17.2%) по сравнению с контрольной группой (10.8%). Относительный риск (OR) для носителей аллеля С составил 1,4 (95% CI:0.98-1.97), что указывает на возможную предрасположенность к заболеванию. Генотип С/С имел OR 1,6 (95% CI:0.79-3.11), что может свидетельствовать о повышенном риске заболевания у носителей данного генотипа.

Выводы. Полученные данные демонстрируют различия в распределении полиморфизма NOS3 (T-786C) между пациентами и контрольной группой, а также между функциональными классами заболевания. Отмечена тенденция к увеличению частоты аллеля С и генотипа С/С у пациентов, особенно в более тяжелых формах заболевания. Эти результаты могут свидетельствовать о потенциальной роли данного полиморфизма в развитии ХСН и его связи с почечной дисфункцией.

Источник финансирования: Государственный проект FZ-2020103185 «Создание панели молекулярных маркеров ранней диагностики дисфункции органов при хронической сердечной недостаточности на основе генома населения Узбекистана»

