

У ЛИЦ С АНТИСОЦИАЛЬНЫМ ПОВЕДЕНИЕМ В РТ

Иванов С.Г., Салимов А.С., Фаттахова А.Н.
ФГАОУ ВПО КФУ, Казань

Уровень моноаминоксидазы (МАО) в организме человека является ключевым фактором, определяющим обмен серотонина, дофамина, норадреналина и адреналина. По современным представлениям мутантные аллели гена МАО А определяют склонность к немотивированной агрессии, депрессии и шизофрении.

Целью нашего исследования явилось установление корреляции биохимических характеристик фермента МАО А с полиморфизмом в предпромоторной области гена, в группе лиц с антисоциальным поведением.

Исходя из цели, были поставлены следующие задачи:

1. Определить активность МАО А в аликвотах слюны лиц с криминальным поведением.
2. Провести сравнительный анализ содержания продуктов моноаминоксидазной реакции в плазме крови лиц с криминальным поведением.
3. Провести молекулярно-генетический анализ предпромоторной области гена МАО А у лиц с антисоциальным поведением.

ВЫВОДЫ

1. В группе лиц с криминальным поведением (n=100) выявлено носительство 3 низких фенотипов МАО А: 0 ед (n=17), 0-0,2 ед (n=39), 0,2-8 ед (n=44).
2. Показано отсутствие метаболитов норадреналина и дофамина в 44% образцов плазмы крови испытуемых с фенотипом «0-0,2».
3. Установлено, что полиморфизм МАО А VNTR предпромоторной области не влияет на экспрессию МАО А в исследуемой популяции.
4. В исследуемой популяции распределение частот аллелей МАО А VNTR отличается от популяций в Европе, США и восточной Азии: аллель 2R встречается в исследуемой нами группе людей чаще, чем в популяциях представленных в литературе.

ОЦЕНКА РОЛИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ ЛОКУСА I-ТАС В РАЗВИТИИ ПРЕЭКЛАМПСИИ

Каганович Е.Н.
НИУ БелГУ, Белгород

В Российской Федерации, преэклампсия занимает одно из первых трех мест в структуре материнской смертности, периодически уступая первенство кровотечениям и септическим осложнениям, имеющим отчетливую тенденцию к снижению. Преэклампсия не является самостоятельным заболеванием, это синдром, обусловленный невозможностью адаптационных систем матери обеспечить потребности растущего плода, что проявляется перфузионно-диффузионной недостаточностью плаценты, выраженной в различной степени. По мере увеличения сроков беременности, а соответственно, потребностей плода, прогрессирует и преэклампсия, проявляясь клинической триадой симптомов: протеинурией, гипертензией и отечностью. Известно, что преэклампсия возникает в результате дезадаптации при беременности, что вызвано иммунологическими, сосудистыми, нейрогенными, эндокринными и генетическими нарушениями в организме матери. В последнее время появились исследования, направленные на изучение значения медиаторов эндотелиальной дисфункции, которые вырабатываются при повреждении целостности эндотелия, что достаточно информативно для определения тяжести и исхода преэклампсии. Это про- и противовоспалительные цитокины, на основе которых возможно установить тяжесть и степень системного воспалительного ответа сосудистой системы.

Цель работы: Изучение роли генетических вариантов локуса I- TAC (rs 4512021) в формировании преэклампсии.

Материалы и методы. Проведен анализ результатов наблюдений 492 человек: 247 пациенток с преэклампсией и 245 женщин популяционного контроля. Исследование полиморфизма проводилось с помощью методов полимеразной цепной реакции с использованием соответствующих праймеров и зондов с последующим генотипированием методом дискриминации аллелей. При изучении распределения генотипов и аллелей по изучаемым локусам среди беременных с преэклампсией выявлены следующие частоты: G/A I - TAC (rs 4512021): GG I – TAC - 15,45%, GA I - TAC - 52,03%, AA I - TAC - 32,52%, G I - TAC - 41,46%, A I - TAC - 58,54%. В популяционном контроле эти показатели составили : GG I - TAC-19,17%, GA I - TAC - 49,79%, AA I - TAC - 31,04%, G I - TAC - 44,06%, A I- TAC - 55,94%.

Выводы: статистически достоверных отличий в концентрациях

генотипов и аллелей по данным локусам в сравниваемых группах беременных с преэклампсией и контроле не выявлено ($p>0,05$).

ГЕНЫ ЭНДОТЕЛИАЛЬНОЙ ДИСФУНКЦИИ

Калинин Р.Е., Сучков И.А., Пшенников А.С.
ГБОУ ВПО РязГМУ МЗСР России, Рязань

Цель исследования: выявить частоту мутаций по ряду генов у пациентов с облитерирующим атеросклерозом артерий нижних конечностей.

Материалы и методы: в рамках гранта Президента РФ № МД-2536.2011.7. проведено обследование 42 пациентов с ОААНК по определению генотипа по: термолабильному варианту A222F(677C->T) MTHFR, NOS 3. Генотип больных изучали методом полимеразной цепной реакции с аллель-специфичными праймерами «SNP-экспресс». Пациенты были разделены на 2 группы. Первую группу составили пациенты, которые получали консервативную терапию (23 пациента). Вторую группу составили пациенты, которым проводились реконструктивные операции (19 пациентов), и 6 здоровых добровольцев, которые составили контрольную группу.

Результаты. В нашем исследовании 65% пациентов первой группы, 58% пациентов второй группы были NTZ по eNOS. В контрольной группе NTZ не было. Количество мутаций по исследуемому гену во всех группах было сопоставимо: 26% в первой группе, 31% во второй и 33,4% в контрольной группах. Выявлено, что концентрация метаболитов NO, по сравнению с NTZ, у гетерозигот и MTZ была меньше на 20-25% в независимости от группы исследования. Базальная секреция NO у этих пациентов была подавлена, что подтверждалось низкой концентрацией метаболитов оксида азота 3,45 мкМ - 4,01 мкМ.

Как показал анализ, количество пациентов NTZ по MTHFR больных выше, чем в контрольной группе. Гетерозиготность по данному признаку является фактором риска развития гипергомоцистеинемии, а следовательно неблагоприятного течения заболевания. Мутации по изучаемому гену встречались в контрольной группе – 16,6%, группе № II -11%, группе № I – 13%. Нами не выявлено, корреляционной связи между генетическим