

(71,4 %), кожно-мышечной системы — тонкая, легко ранимая кожа (10,7 %), органа зрения — голубые склеры (10,7 %), желудочно-кишечного тракта — аномалии формы желчного пузыря (42,8 %), сердечно-сосудистой системы — ПМК и ложные хорды левого желудочка (по 17,8 %).

Нами также установлено, что у соматически здоровых детей встречаются признаки ДСТ различной степени тяжести. Так, симптомы дисплазии, характерные для легкой степени синдрома, выявлены у 23 детей (82,1 %), у 5 детей (17,8 %) выявлены средне-тяжелые проявления диспластического синдрома.

Выводы

Учитывая небольшое количество обследованных детей, предварительные результаты, малочисленность популяционных исследований по проявлениям синдрома ДСТ у здоровых детей есть необходимость в продолжении начатых исследований.

Соматически здоровые дети с синдромом ДСТ должны наблюдаться в группе риска по формированию ассоциированных с дисплазией заболеваний с целью проведения превентивных мероприятий для предупреждения их манифестации.

ЛИТЕРАТУРА

1. Аббакумова, Л. Н. Клинические формы дисплазии соединительной ткани у детей: учеб. пособие / Л. Н. Аббакумова. — СПб., 2006. — 36 с.
2. Арсентьев, В. Г. Дисплазия соединительной ткани у детей как конституциональная основа полиорганных нарушений: вопросы классификации, критерии диагностики / В. Г. Арсентьев, Н. П. Шабалов // Вопросы практической педиатрии. — 2011. — № 5. — С. 59–65.
3. Земцовский, Э. В. Соединительнотканые дисплазии сердца / Э. В. Земцовский. — СПб.: Политекст-Норд-Вест, 2000. — 115 с.
4. Применение венононического препарата «Детралекс-500» в программе реабилитации пациентов с дисплазией соединительной ткани / Г. И. Нечаева [и др.] // Паллиативная медицина и реабилитация. — 2001. — № 1. — С. 25–28.

УДК 616.348-002.44:575.22(476.2)

ГЕНОТИПИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ NAT2 У ПАЦИЕНТОВ С ЯЗВЕННЫМ КОЛИТОМ И ЗДОРОВЫХ ДОБРОВОЛЬЦЕВ ГОМЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ

Сатырова Т. В., Михайлова Е. И., Воропаев Е. В.

**Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь**

Введение

N-ацетилтрансфераза 2 (NAT2) — один из ферментов II фазы биотрансформации ксенобиотиков, который путем присоединения ацетила к молекулам вещества способствует их конъюгации и прекращению фармакодинамического эффекта [1]. В настоящее время во всем мире этому ферменту уделяется достаточно большое внимание. Ведутся активные поиски по выявлению связи генотипа N-ацетилирования с различными заболеваниями и его влиянию на эффективность и безопасность различных лекарственных средств [2, 3].

Цель исследования

Изучить влияние полиморфных вариантов гена NAT2 на предрасположенность к развитию язвенного колита (ЯК).

Материал и методы исследования

В одномоментном (поперечном) исследовании генотипического полиморфизма фермента NAT2 у жителей Юго-Восточного региона Республики Беларусь и пациентов с ЯК участвовало 79 больных с этой патологией и 129 здоровых добровольцев.

Диагноз ЯК во всех случаях имел морфологическое подтверждение. Здоровые добровольцы не состояли в родстве, не имели симптомов заболевания кишечника и не подвергались абдоминальным хирургическим вмешательствам.

Изучение полиморфизма фрагмента гена NAT2 выполнялось с помощью метода полимеразной цепной реакции путем анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ампликонов (ПДРФ-анализ). Выделение ДНК из образцов цельной крови проводилось с помощью коммерческого набора «Genomic DNA Purification Ki» фирмы «Fermentas», Литва. Полимеразная цепная реакция выполнялась при использовании смеси «DreamTaqT Green PCR Master Mix (2X)» фирмы «Fermentas», Литва. Все рестриктазы произведены фирмой «Fermentas», Литва. Обозначение однонуклеотидных замен (SNP) использовалось в соответствии с номенклатурой Генного Банка NCBI (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank>).

Статистическая обработка результатов исследования проводилась в операционной среде «Windows-XP» с использованием пакета прикладных программ «Statistica» 6.0 и «POPGEN 32», США. Для анализа различия частот значения качественного (бинарного) признака в 2-х независимых выборках использованы χ^2 и двусторонний тест точного критерия Фишера. Статистически значимыми считали различия при уровне $p < 0,05$.

Результаты исследования

При проведении генотипирования по гену NAT2 обнаружено отсутствие ассоциации полиморфных вариантов T341C, G590A, G857A, C282T, C481T с предрасположенностью к развитию ЯК (таблица 1).

Таблица 1 — Распределение генотипов полиморфных вариантов гена NAT2 у пациентов с ЯК и здоровых добровольцев

| Генотип | ЯК | | Здоровые добровольцы | | χ^2 , p |
|---------|------------|---------|----------------------|---------|--------------|
| | количество | частота | количество | частота | |
| G857A | | | | | |
| GG | 44 | 0,957 | 28 | 0,933 | 0,005; 0,95 |
| GA | 2 | 0,043 | 2 | 0,067 | 0,005; 0,95 |
| C481T | | | | | |
| CC | 20 | 0,435 | 10 | 0,333 | 0,421; 0,52 |
| CT | 18 | 0,391 | 15 | 0,500 | 0,491; 0,48 |
| TT | 8 | 0,174 | 5 | 0,167 | 0,054; 0,82 |
| C282T | | | | | |
| CC | 21 | 0,456 | 15 | 0,500 | 0,20; 0,89 |
| CT | 21 | 0,456 | 12 | 0,400 | 0,06; 0,81 |
| TT | 4 | 0,088 | 3 | 0,100 | 0,052; 0,82 |
| T341C | | | | | |
| TT | 17 | 0,370 | 10 | 0,333 | 0,007; 0,93 |
| TC | 22 | 0,478 | 15 | 0,500 | 0,002; 0,96 |
| CC | 7 | 0,152 | 5 | 0,167 | 0,021; 0,88 |
| G590A | | | | | |
| GG | 23 | 0,500 | 16 | 0,533 | 0,002; 0,96 |
| GA | 19 | 0,413 | 12 | 0,400 | 0,016; 0,90 |
| AA | 4 | 0,087 | 2 | 0,067 | 0,014; 0,91 |

Выводы

Таким образом, не доказано ассоциации полиморфных вариантов G857A (GG, GA), C481T (CC, CT, TT), C282T (CC, CT, TT), T341C (TT, TC, CC) и G590A (GG, GA, AA) гена NAT2 с развитием ЯК.

ЛИТЕРАТУРА

1. Schroder, H. The polymorphic acetylation of sulphapyridine in man / H. Schroder, D.A.P. Evans // J. Med. Genet. — 1972. — № 9. — P. 168–171.
2. Taffet, S. L. Sulfasalazine. Adverse effects and desensitization / S. L. Taffet, K. M. DAS // Dig. Dis. Sci. — 1983. — № 28. — P. 833–842.
3. Schroder, H. The polymorphic acetylation of sulphapyridine in man / H. Schroder, D.A.P. Evans // J. Med. Genet. — 1972. — № 9. — P. 168–171.