

Исследование ассоциации однонуклеотидного полиморфизма генов *LPL*, *LIPC*, *FTO* и *PON1* с ожирением у детей и подростков Ростовской области

Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна

Вольчик В.В.¹, Кулаева Е.Д.²

1 - Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия Иосифовича Ивановского, Кафедра генетики, Ростов-на-Дону, Россия, *E-mail: vvolchik@sfedu.ru*;

2 - Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия Иосифовича Ивановского, Ростов-на-Дону, Россия, *E-mail: ked05685@gmail.com*

Ожирение — это заболевание, результат которого — формирование аномальных или чрезмерных жировых отложений, являющихся причиной возникновения различных проблем со здоровьем. Эта болезнь становится все более важной медицинской проблемой у детей и подростков [1].

В работе были исследованы SNP, расположенные в 4 генах (Ser447Stop гена *LPL*, rs2070895 гена *LIPC*, rs9939609 гена *FTO* и rs662 гена *PON1*). Все выбранные гены имеют связь с липидным обменом, а находящиеся в них SNP оказывают значительное влияние на протекание обменных процессов в организме и развитие ожирения.

Проведён анализ ассоциаций между SNP в выбранных генах и ожирением у детей и подростков Ростовской области. Сбор образцов крови детей и подростков проводили на базе детской городской поликлиники №4 г. Ростова-на-Дону. В контрольную группу и группу с заболеванием (E.660 - ожирение) вошло 65 и 302 ребенка обоих полов возрастом от 4 до 18 лет соответственно. Исследуемые SNP анализировали методом аллель-специфичной ПЦР.

Влияние межгенных взаимодействий на развитие ожирения оценивали с помощью программного обеспечения MDR. Оценку различий в частоте генотипов по результатам MDR-анализа производили с помощью таблиц сопряженности по критерию Хи-квадрат.

В обеих группах детей частоты генотипов по исследуемым SNP соответствуют равновесию Харди-Вайнберга. Среди детей с ожирением характер распределения частот генотипов и аллелей по полиморфизмам всех 4-х генов соответствует контрольной группе.

По результатам MDR-анализа была построена двухлокусная модель *LPL-FTO*, согласно которой сочетание генотипов *LPL* SerTer - *FTO* AT снижает риск ожирения у детей (OR 0.35, 95% CI 0.15 - 0.83, $p = 0.027$).

Данные литературы показывают, что аллель А гена *FTO* ассоциирован с повышенным риском формирования ожирения. В нашей работе не выявлено подобного эффекта. Вероятно, эффекты наличия аллеля А гена *FTO* могут нивелироваться при наличии в генотипе человека гетерозиготного состояния полиморфизма Ser447Ter гена *LPL*. Наличие усеченного варианта фермента LPL, возможно, будет увеличивать рецептор-опосредованный захват липопротеинов [2], но для подтверждения или опровержения этого тезиса необходимо провести исследование активности соответствующих ферментов и процессов среди лиц с известным генотипом и различным уровнем триглицеридов и липопротеинов в крови.

Авторы выражают благодарность сотрудникам детской городской поликлиники №4 и лично Бочаровой О.В. за предоставление материала для исследования.

Исследование выполнено при финансовой поддержке Министерства науки и высшего образования РФ в рамках государственного задания в сфере научной деятельности № 0852-2020-0028.

Источники и литература

- 1) Choquet H., Meyre D. Molecular basis of obesity: current status and future prospects //Current genomics. – 2011. – Т. 12. – №. 3. – С. 154-168.
- 2) Hayne C. K. et al. Biochemical analysis of the lipoprotein lipase truncation variant, LPLS447X, reveals increased lipoprotein uptake //Biochemistry. – 2017. – Т. 56. – №. 3. – С. 525-533.