

у пробанда в кариотипе присутствует малая сверхчисленная хромосома, которая сформировалась *de novo* из материала коротких плеч хромосомы 8. Полученные сведения помогают врачам генетикам верифицировать первичные диагнозы и прогнозировать вероятность рождения здоровых потомков.

Исследование выполнено при поддержке Российского фонда фундаментальных исследований, грант 18-04-00826 А.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ ГЕНОТИПОВ И АЛЛЕЛЕЙ ПОЛИМОРФНОГО МАРКЕРА *Ser326Cys* ГЕНА *hOGG1* ПРИ ПАТОСПЕРМИИ

***С.В. Ломтева¹, К.Ю. Сагамонова¹, Т.П. Шкурат², К.Г. Савикина¹, О.В. Лянгасова²,
М.В. Левченко¹, А.Н. Шестель¹, М.А. Максимова³, Г.А. Чурюмова³,
А.С. Зейнулабидова³***

¹Центр репродукции человека и ЭКО, Российская Федерация, 344060, г. Ростов-на-Дону, ул. Бодрая, 90А

²Южный федеральный университет, 344090, Российская Федерация, г. Ростов-на-Дону, пр. Стачки, 194/1

³ООО «Лабораторные технологии», Российская Федерация, Ростовская обл, Аксайский р-н, пос. Верхнетемерницкий, ул. Обсерваторная, 38

E-mail: embryolab61@gmail.com

Одной из основных причин нарушения функции сперматозоидов является окислительный стресс, который не только нарушает целостность ДНК сперматозоида, но и ограничивает потенциал оплодотворения этих клеток в результате побочного повреждения белков и липидов в плазматической мембране сперматозоидов. Важную роль в сохранении геномной целостности играют системы восстановления ДНК. Ген *hOGG1* кодирует фермент эксцизионной репарации оснований, удаляющий из ДНК остатки 8-оксогуанина, образующегося под действием активных форм кислорода (АФК). В последние годы среди многих полиморфизмов генов *hOGG1* наибольшее внимание получил полиморфизм *Ser326Cys*. [1].

Целью исследования являлось изучение частоты встречаемости генотипов и аллелей полиморфного маркера *Ser326Cys* гена *hOGG1* при патоспермии в Ростовской области.

Нами были обследованы 150 соматически здоровых мужчин в возрасте от 23 до 48 лет, обратившихся в ООО «ЦЕНТР РЕПРОДУКЦИИ ЧЕЛОВЕКА И ЭКО», города Ростов-на-Дону с проблемой бесплодия в браке и патоспермией в анамнезе. Из этого числа были исключены пациенты азооспермией, генетическими заболеваниями, наличием воспалительных процессов различных этиологий, а также пациенты из пар с доказанным женским бесплодием. Контрольная группа включала доноров спермы. Все испытуемые проходили анкетирование и медицинский осмотр врачом-андрологом.

Генотипическая структура популяции по полиморфизму гена *hOGG1 Ser326Cys* у жителей Ростовской области 66 % *Ser/Ser*: 34 % *Ser/Cys*: 0 % *Cys/Cys*, подчиняется равновесию Харди-Вайнберга (табл.). Частота мутантного аллеля у жителей Ростовской области q=0,17. Частота мутантного аллеля в группе с олигозооспермией составила 0,313; структура генотипов – 50,0 % *Ser/Ser*: 37,5 % *Ser/Cys*: 12,5 % *Cys/Cys*. При астенозооспермии частота мутантного аллеля 0,128; структура генотипов представляет собой 76,9 % *Ser/Ser*: 20,5 % *Ser/Cys*: 2,6 % *Cys/Cys*.

Частоты генотипов и аллелей по полиморфным вариантам гена *hOGG1* в клетках эякулята (в соответствии с равновесием Харди-Вайнберга)

Ген, генотип, аллель	Нормоспермия	Патология спермы			
		Астенозооспермия абс. (%)	χ^2_1 (P)	Олигозооспермия абс. (%)	χ^2_1 (P)
<i>hOGG1 Ser326Cys</i>					
<i>Ser/Ser</i>	33 (66,0)	30 (76,9)	3,07 (0,22)	20 (50,0)	7,29 (0,03)
<i>Ser/Cys</i>	17 (34,0)	8 (20,5)		15 (37,5)	
<i>Cys/Cys</i>	0	1 (2,6)		5 (12,5)	
Аллель <i>Cys</i>	0,17	0,128		0,313	
$\chi^2_2(P)$		0,59 (0,44)		5,05 (0,02)	
$\chi^2_3(P)$		Генотипы: 6,79 (0,03)		Аллели: 7,78 (0,005)	

Примечание: χ^2_1 – сравнение с контролем частот генотипов; χ^2_2 – сравнение с контролем частот аллелей; χ^2_3 – сравнение между группами астенозооспермии и олигозооспермии.

Таким образом, у мужчин с патоспермией, проживающих в Ростовской области, регистрируются гомозиготные генотипы по мутантному аллелю, в случае с олигоспермией их число составляет 12,5 %, при нормоспермии гомозиготы по изучаемому полиморфизму не зарегистрированы.

ЛИТЕРАТУРА

1. Smith T.B. et al. // J. Cell Sci. 2013. С. jcs. 121657.

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ МЕТОДОВ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ В ИММУНОТЕРАПИИ ПСОРИАЗА

А.В. Мезенцев¹, Ю.А. Мозулевцева², С.А. Брускин¹

¹Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова Российской академии наук, 119991, Российская Федерация, г. Москва, ГСП-1, ул. Губкина, 3

²Российский государственный аграрный университет (МСХА им. К.А. Тимирязева), 127550, Российская Федерация, г. Москва, ул. Тимирязевская, 49

E-mail: mesentsev@vigg.ru; tixonya95@yandex.ru; brouskin@vigg.ru

В настоящее время иммунотерапия является одним из наиболее эффективных методов лечения псориаза. Совершенствование методов лечения болезни позволило разработать терапевтические антитела, которые избирательно инактивируют цитокины, непосредственно связанные с патогенезом псориаза, и их специфические рецепторы. При этом доля больных, устойчивых к иммунотерапии, по разным оценкам, всё ещё может составлять ~10–15 %. Принимая во внимание стоимость и продолжительность курса лечения, было бы целесообразным разработать метод, который бы позволял использовать результаты ранней диагностики для оценки конечного результата. В отличие от традиционных диагностических процедур, первичные данные полногеномных исследований уже сейчас можно применять для выбора оптимальной стратегии лечения различных категорий больных, учитывая их индивидуальные генетические особенности.

Целью проведённого исследования было показать, каким образом результаты компьютерного анализа могли бы помочь в выборе больных, для которых иммунотерапия псориаза могла бы оказаться наиболее эффективной.