

**О роли полиморфизма гена CYP2C9 в нарушениях работы  
мочевыделительной системы у детей**

**Научный руководитель – Джамбетова Петимат Махмудовна**

*Хасаева Алет Ильясовна*

*Студент (бакалавр)*

Чеченский государственный университет, Биолого-химический факультет, Грозный,  
Россия

*E-mail: Zalina47@bk.ru*

Понятие мультифакториальной этиологии предполагает, что сочетание вариантов полиморфных генов и различных факторов окружающей среды вызывает повышенный риск заболевания. Органы мочевой системы считаются наиболее чувствительными к эндогенным и экзогенным факторам из-за того, что почки пропускают через себя большинство токсичных соединений и их метаболиты. Результаты многочисленных исследований доказывают, что в условиях длительного воздействия даже незначительных доз токсичных соединений происходит срыв механизмов адаптации и развиваются нефропатии. Детское население, проживающее в регионах, загрязненных промышленными отходами, имеют более высокий риск формирования нефропатий и аномалий органов мочевой системы по сравнению с детьми из экологически благополучных регионов. На биотрансформацию ксенобиотиков и восприимчивость к ассоциированным с ними нефропатиям могут влиять межиндивидуальные вариации в различных метаболизирующих ферментах. Изофермент CYP2C9 является важным звеном для метаболизма ксенобиотиков из-за широкой субстратной специфичности и наиболее активной экспрессии в печени и почках человека. Целью настоящего исследования «случай-контроль» сравнение частоты полиморфизмов CYP2C9 (430 C>T и 1075 A>C) у 35 детей, находящихся на лечении в Республиканской детской клинической больнице им. И.П. Глинки (г.Грозный) и 30 здоровых детей контрольной группы, чтобы исследовать возможную связь между отдельными генетическими вариантами в этих генах и восприимчивостью к заболеваниям органов мочевой системы. Согласие на участие в исследовании было получено от родителей. Идентификацию аллелей проводили методом ПЦР с анализом кривых плавления на ДТлайт с помощью набора реагентов пр-ва ООО «ДНК-Технология». Результаты генотипирования показали существенные различия в частоте генотипов CYP2C9 между двумя группами. Однако различия не достигали статистической значимости ( $p > 0.05$ ). У пациентов с заболеваниями органов мочевой системы частота гомозиготного генотипа ТТ полиморфного варианта CYP2C9 430 C>T составляет 5,71%, в то время как в когорте здоровых детей аллель Т в гомозиготе не определяется. Интересно, что гетерозиготных носителей аллеля Т в контрольной группе значительно больше, чем у больных детей (2,86% против 13,79%). Для аллеля С полиморфного варианта гена CYP2C9 1075 A>C частота в гомозиготе у детей с нефропатиями составила 8,82% против 3,45% в контроле. Наши результаты показывают, что аллельные формы гена CYP2C9 могут связаны с повышенным риском для нефропатий. Однако окончательные выводы можно будет сделать при более детальном анализе с учетом нозологических форм и расширением выборки для получения достоверных ассоциаций.