

Исследование ассоциации полиморфизма гена ANKK1 с риском развития шизофрении у людей из Ростовской области**Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна****Вольчик Варвара Вячеславовна***Студент (бакалавр)*

Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия Иосифовича Ивановского, Кафедра генетики, Ростов-на-Дону, Россия

E-mail: vvolchik@sfedu.ru

Шизофрения является распространенным психическим расстройством, которым страдает около 1% населения [2]. Согласно одной из гипотез развития шизофрении, у людей с данным заболеванием наблюдается повышенный уровень дофамина в некоторых отделах мозга. Белок 1, содержащий анкириновый повтор и киназный домен (ANKK) участвует в метаболизме дофамина в головном мозге. Имеются данные, о том, что полиморфизм rs1800497 гена ANKK1 связан с плотностью расположения D2-рецепторов в полосатом теле. У носителей минорного аллеля *T* наблюдается пониженное связывание дофамина рецептором D2 в полосатом теле по сравнению с уровнем его связывания у гомозигот по более распространенному аллелю *C* [1].

В работе был исследован полиморфизм rs1800497, так как он оказывает влияние на рецепторы дофамина D2 в полосатом теле, а ранее полученные данные по его ассоциации с шизофренией являются противоречивыми [3]. В контрольную группу и группу с заболеванием вошли 74 человека и 96 людей обоих полов соответственно. Исследуемый SNP анализировали методом ПЦР в реальном времени с использованием TaqMan зондов.

Частоты генотипов как в контрольной группе, так и в группе людей с шизофренией соответствуют равновесию Харди-Вайнберга. Оценку различий в частоте аллелей и генотипов производили с помощью таблиц сопряженности по критерию Хи-квадрат.

В обеих группах преобладает аллель *C* (частота аллеля для контрольной группы и группы людей с шизофренией 0,86 и 0,82 соответственно) и генотип *CC* (частота генотипа для контрольной группы и группы людей с шизофренией 72% и 69% соответственно). Характер распределения частот генотипов в первой и второй группах совпадают. Статистически значимых различий как в частотах аллелей ($\chi^2 = 0,53$; $p = 0,47$), так и в частотах генотипов ($\chi^2 = 3,16$; $p = 0,21$) получено не было. Таким образом, SNP rs1800497 не ассоциирован с риском развития шизофрении у людей из Ростовской области. Однако, поскольку существует функциональная связь между белками, кодируемыми генами ANKK1 и DRD2, в дальнейшем необходимо провести анализ межгенных взаимодействий полиморфных локусов этих генов и оценить их сочетанный вклад в риск развития данного мультифакторного заболевания.

Источники и литература

- 1) Gluskin B. S., Mickey B. J. Genetic variation and dopamine D2 receptor availability: a systematic review and meta-analysis of human in vivo molecular imaging studies //Translational psychiatry. – 2016. – Т. 6. – №. 3. – С. e747-e747.
- 2) Howes O. D. et al. The role of genes, stress, and dopamine in the development of schizophrenia //Biological psychiatry. – 2017. – Т. 81. – №. 1. – С. 9–20.
- 3) Zhang C. et al. Identification of ANKK1 rs1800497 variant in schizophrenia: New data and meta-analysis //American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics. – 2014. – Т. 165. – №. 7. – С. 564-571.