

# Анализ генетических полиморфизмов генов факторов свертывания крови и генов фолатного обмена в центре здоровья для детей

Елизарьева Л.А.<sup>1</sup>, Галактионова М.Ю.<sup>2</sup>, Строзенко Л.А.<sup>1</sup>, Лобанов Ю.Ф.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Алтайский государственный медицинский университет, Барнаул, Российская Федерация

<sup>2</sup> Красноярский государственный медицинский университет им. профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого, Красноярск, Российская Федерация

**Актуальность.** Сердечно-сосудистые заболевания остаются по-прежнему главной причиной инвалидизации и смертности на планете, унося ежегодно 17 млн жизней. В последние годы появились работы, обращающие внимание на тромботические и тромбоэмболические эпизоды как непосредственную причину развития таких заболеваний, как инфаркт миокарда и инсульт. Все это заставляет и клиницистов уделять особое внимание прогнозированию риска тромботических и тромбоэмболических эпизодов. В настоящее время наиболее актуальным является исследование генетических факторов, детерминирующих развитие наследственных тромбофилий.

**Цель исследования.** Определить частоты протромботических полиморфных генов-кандидатов при обследовании детей в центре здоровья.

**Пациенты и методы.** Проведен генетический анализ 12 протромботических полиморфных вариантов генов-кандидатов (метилентетрагидрофолатредуктазы MTHFR (C677T), метилентетрагидрофолатредуктазы MTHFR (A1298C), метионинсинтазы MTR (A2756G), метионинсинтазыредуктазы MTRR (A66G), фактора II протромбина (G20210A); фактора V Лейден (G1691A); коагуляционного фактора VII — проконвертина (F7) (G10976A), фактора XIII свертывания крови (G226A); фибриногена G(-455)A; гликопротеина (интегрин альфа-2) ITGA2 C(807T), тромбоцитарного рецептора фибриногена ITGB-b интегрин (T1565C), ингибитора активатора плазминогена PAI-1 4G(-675)5G) у 396 детей в центре здоровья. Из них было 177 (43%) мальчиков и 219 (56,7%) девочек. Основную группу детей с факторами тромбогенного риска составили 27 человек, из них 110 мальчиков и 17 девочек.

В группу сравнения вошли 396 подростков, из которых 167 мальчиков и 202 девочки.

**Результаты.** Исследование генетических полиморфизмов генов факторов свертывания крови и генов фолатного обмена в центре здоровья детей показало, что частота аллеля A2756G гена MTR ( $p = 0,032$ ) и аллеля C1565 гена ITGB3 ( $p = 0,012$ ) у девочек существенно повышена по сравнению с мальчиками. Доля аллеля 4G(-675) гена PAI-1 ( $p = 0,028$ ) значительно чаще выявлялась у мальчиков, в то время как доля аллеля 5G гена PAI-1 ( $p = 0,032$ ) с большей частотой была выявлена у девочек. Распределение частот аллелей и генотипов в изученных генах факторов свертывания крови и фолатного обмена было проверено на соответствие равновесию Харди – Вайнберга. В группу детей с факторами тромбогенного риска вошли 27 больных. У детей данной группы в 64,3% случаев была определена мутация генотипа GA гена фактора V Лейден, а 37,5% детей были с компаундами из гомозиготного аллеля TT генотипа C677 MTHFR и гомозиготного аллеля AA генотипа G(-455)A гена фибриногена FBG.

**Заключение.** Анализ генетических полиморфизмов генов факторов свертывания крови и генов фолатного обмена показал, что применение этих исследований позволяет выявить детей с высоким риском развития тромбозов и проводить среди них первичную профилактику посредством нефармакологических мер, когда еще не сложился далекий от здорового образа жизни стиль поведения. Проведение персонализированной профилактики в группе тромбогенного риска на базе центра здоровья детей позволит успешно предупредить тромбогенные осложнения у детей и взрослых.