

Исследование мутации rs6025 при тромбоэмболии легочной артерии

Романова В.Д.

МАОУ ОЦ Гимназия N 6 «Горностаи»

Тромбоэмболия лёгочной артерии (ТЭЛА) — это закупорка лёгочных артерий тромбами различной природы, чаще всего образующихся в крупных венах нижних конечностей или малого таза. В результате ТЭЛА прекращается кровоснабжение лёгочной ткани, развивается некроз, возникает инфаркт-пневмония, дыхательная недостаточность, при массивной ТЭЛА – летальный исход. Увеличивается нагрузка на правые отделы сердца, развивается правожелудочковая недостаточность кровообращения: цианоз, отёки на нижних конечностях, асцит.

Цель данного исследования: Изучить частоту генотипов и аллелей мутации rs6025 гена фактора V (F5) у больных тромбоэмболией легочной артерии.

Для исследования данного заболевания были взяты 100 человек с ТЭЛА, из них 55 мужчин и 45 женщин в возрасте от 40 до 90 лет. При исследовании было обнаружено, что редкий аллель А был выявлен только в гетерозиготном состоянии с частотой 2%. В исследованной выборке наблюдается соответствие Харди-Вайберга и одинаковые значения по ожидаемой и наблюдаемой гетерозиготности.

Таким образом, частота данной мутации в исследованной группе с ТЭЛА составила 2%. В Европе средняя частота аллеля 1691А составила 3,5%, а самая высокая в Чехии (5.1%), редок или отсутствует в Азии (0,6%) [1, 2]. В популяции Новосибирска - 1,8 % [3]. Вероятно, это неслучайный результат, так как ранее на нашей популяции не обнаружили её ассоциации с тромбозами глубоких вен нижних конечностей [4] и с эндокардитами [3]. Будет продолжен поиск молекулярно-генетических маркёров повышенного риска развития ТЭЛА в нашей популяции.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Clark JS, et al. Allele frequency distribution of 1691G >A F5 (which confers Factor V Leiden) across Europe, including Slavic populations// J Appl Genet. 2013. №54. P.441-446.
2. Nasiruddin et al. Frequency of factor V leiden mutation//J Coll Physic. Surg Pak. 2005. №15. P. 15-27.
3. Бахарева, Ю.С., и др. Ассоциация генетических маркеров с развитием эндокардитов неинфекционной и инфекционной этиологии//Молекулярная медицина.2018. № 6. С. 51-55
4. Ровенских Д.Н. и др. Роль молекулярно-генетических факторов в риске развития острого тромбоза глубоких вен нижних конечностей // Бюллетень СО РАМН. 2012. №4. - С. 90-93

Научный руководитель – с.н.с., к.б.н. Губина Марина Александровна