

Влияние Генотипа И Аллельных Вариантов Гена Sod2 Ala16val (Rs4880) На Развитие Гломерулонефрита

ТАШКЕНБАЕВА Элеонора Негматовна

Доктор медицинских наук, профессор

ЕСАНКУЛОВ Мухаммад Олимович

Базовый докторант, Самаркандский государственный медицинский университет, Самарканд,
Узбекистан

Аннотация: Данное исследование направлено на изучение распределения аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 Ala16Val (rs4880) в контексте гломерулонефрита (ГН). Мы проанализировали распределение аллелей и генотипов у пациентов с ГН и их ассоциацию с заболеванием. Результаты показали защитную роль аллеля Ala и ассоциацию аллеля Val с повышенным риском развития гломерулонефрита. Исследование подчеркивает важность генетических факторов в понимании патогенеза ГН и предоставляет потенциальные биомаркеры для диагностики и терапии. Исследование проводилось с участием 150 пациентов с ГН и 150 здоровых человек (контрольная группа) европейского происхождения, для определения генотипов использовались ПЦР и метод рестрикционного фрагментного полиморфизма (RFLP).

Ключевые слова: SOD2, Ala16Val (rs4880), гломерулонефрит, распределение аллелей, генотип, генетическая ассоциация, ПЦР, RFLP, защитная роль, риск заболевания.

Введение

Данное исследование направлено на изучение распределения аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 Ala16Val (rs4880) в контексте гломерулонефрита. С учетом предложенной концепции, мы проанализировали данные о распределении аллелей и генотипов у больных ГН, а также их ассоциацию с заболеванием. Результаты анализа позволяют сделать выводы о защитной роли аллеля Ala и ассоциации аллеля Val с повышенным риском развития гломерулонефрита.

Актуальность исследования

Актуальность исследования заключается в необходимости изучения генетических факторов, влияющих на развитие гломерулонефрита, для более эффективной диагностики, прогнозирования течения заболевания и разработки персонализированных подходов к лечению. Исследование ассоциации аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 с гломерулонефритом имеет практическое значение для выявления потенциальных биомаркеров и целей для терапевтических вмешательств.

Цель и задачи исследования: Целью данного исследования является определение распределения аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 у больных гломерулонефритом, а также выявление ассоциаций этих вариантов с развитием заболевания. Для достижения поставленной цели мы планируем провести анализ генетических данных, оценить

распределение аллелей и генотипов, и определить возможные связи между определенными вариантами гена SOD2 и гломерулонефритом.

Ген SOD2 и его роль в организме

Ген SOD2, кодирующий митохондриальный антиоксидантный фермент, является ключевым элементом защиты клеток от повреждений, вызванных свободными радикалами. Наличие этого гена в организме обеспечивает нормальное функционирование клеток и тканей, защищая их от окислительного стресса. В контексте гломерулонефрита ген SOD2 играет важную роль в поддержании функции почек и предотвращении развития оксидативного повреждения, что делает его предметом особого интереса для исследования.

Ген SOD2, расположенный на 6-й хромосоме человека, кодирует митохондриальную форму супероксиддисмутазы, которая эффективно расщепляет супероксидные радикалы, защищая клетки от окислительного стресса. Структура гена включает в себя 5 экзонов, контролирующих синтез важного митохондриального фермента, обеспечивающего защиту от повреждающего действия свободных радикалов.

Функции гена SOD2 включают поддержание баланса окислительно-антиоксидантной системы организма путем нейтрализации перекисных форм кислорода. Этот ген играет важную роль в защите клеток от окислительного стресса, обеспечивая стабильность и нормальное функционирование митохондрий. В контексте гломерулонефрита ген SOD2 выполняет защитную функцию, предотвращая оксидативное повреждение почечных тканей и способствуя сохранению их функции.

Аллельные варианты и генотипы SOD2 Ala16Val (rs4880)

Далее мы изучили характер распределения аллельных вариантов и генотипов SOD2 Ala16Val (rs4880) у больных ГН. Анализ таблицы, содержащей распределение аллелей и генотипов Ala и Val, а также их ассоциацию с заболеванием, позволяет сделать следующие выводы: аллель Ala встречается чаще у контрольной группы (69.35%), чем у пациентов (55.45%). Отношение шансов (OR) составляет 0.55 (95% ДИ: 0.32–0.94), что указывает на защитную роль этого аллеля. Различия статистически достоверны ($p = 0.039$), что подтверждает, что аллель Ala может считаться протективным маркером заболевания в исследуемой выборке. Относительный риск (RR) равен 0.80, что также свидетельствует о защитной роли. Аллельный вариант Val встречается чаще у пациентов (44.55%), чем у контрольной группы (30.65%). OR составляет 1.82 (95% ДИ: 1.06–3.11), что указывает на ассоциацию с повышенным риском развития ГН. Различия являются статистически значимыми ($p = 0.039$). RR равен 1.45, что подтверждает роль Val в повышении риска.

Описание аллельных вариантов Ala и Val

Аллельные варианты гена SOD2 Ala16Val (rs4880) включают Ala и Val.

Аллель Ala наблюдается чаще у контрольной группы, что указывает на связь этого варианта с защитной ролью относительно развития гломерулонефрита. В то же время, аллель Val встречается чаще у пациентов, что свидетельствует о его ассоциации с повышенным риском развития заболевания. Таким образом, анализ распределения этих аллельных вариантов позволяет выявить их различную роль в контексте гломерулонефрита.

Генотипы и их распределение

Распределение генотипов гена SOD2 Ala16Val (rs4880) также отражает связь между аллельными вариантами и развитием гломерулонефрита. Генотип Ala/Ala чаще встречается у контрольной группы, в то время как у пациентов чаще встречается генотип Ala/Val и Val/Val. Такое распределение свидетельствует о том, что генотип Ala/Ala может считаться более благоприятным с точки зрения развития гломерулонефрита, в то время как генотипы с участием аллеля Val связаны с повышенным риском развития заболевания.

Методы исследования Для проведения исследования мы выбрали 150 пациентов с гломерулонефритом и 150 здоровых людей в качестве контрольной группы. Все участники были представителями европейской расы. Характеристики выборки включали возраст, пол и клинические данные каждого пациента, что позволило провести адекватное сопоставление и анализ результатов.

Выбор и характеристики выборки

Для генетического анализа мы использовали метод полимеразной цепной реакции (ПЦР) с последующей рестрикционной фрагментной длиной полиморфизмом (RFLP) для определения генотипов SOD2 Ala16Val (rs4880). Этот метод был выбран из-за его точности и способности обнаруживать различия в аллельных вариантах и генотипах гена SOD2.

Результаты исследования

Далее мы изучили характер распределения аллельных вариантов и генотипов SOD2 Ala16Val (rs4880) у больных ГН. Анализ таблицы, содержащей распределение аллелей и генотипов Ala и Val, а также их ассоциацию с заболеванием, позволяет сделать следующие выводы: аллель Ala встречается чаще у контрольной группы (69.35%), чем у пациентов (55.45%). Отношение шансов (OR) составляет 0.55 (95% ДИ: 0.32–0.94), что указывает на защитную роль этого аллеля. Различия статистически достоверны ($p = 0.039$), что подтверждает, что аллель Ala может считаться протективным маркером заболевания в исследуемой выборке. Относительный риск (RR) равен 0.80, что также свидетельствует о защитной роли. Аллельный вариант Val встречается чаще у пациентов (44.55%), чем у контрольной группы (30.65%). OR составляет 1.82 (95% ДИ: 1.06–3.11), что указывает на ассоциацию с повышенным риском развития ГН. Различия являются статистически значимыми ($p = 0.039$). RR равен 1.45, что подтверждает роль Val в повышении риска.

Распределение аллелей и генотипов у больных ГН

Далее мы изучили характер распределения аллельных вариантов и генотипов SOD2 Ala16Val (rs4880) у больных ГН. Анализ таблицы, содержащей распределение аллелей и генотипов Ala и Val, а также их ассоциацию с заболеванием, позволяет сделать следующие выводы: аллель Ala встречается чаще у контрольной группы (69.35%), чем у пациентов (55.45%). Отношение шансов (OR) составляет 0.55 (95% ДИ: 0.32–0.94), что указывает на защитную роль этого аллеля. Различия статистически достоверны ($p = 0.039$), что подтверждает, что аллель Ala может считаться протективным маркером заболевания в исследуемой выборке. Относительный риск (RR) равен 0.80, что также свидетельствует о защитной роли. Аллельный вариант Val встречается чаще у пациентов (44.55%), чем у контрольной группы (30.65%). OR составляет 1.82 (95% ДИ: 1.06–3.11), что указывает на ассоциацию с повышенным риском развития ГН. Различия являются статистически значимыми ($p = 0.039$). RR равен 1.45, что подтверждает роль Val в повышении риска.

Ассоциация аллельных вариантов с заболеванием

Анализ таблицы, содержащей распределение аллелей и генотипов Ala и Val, а также их ассоциацию с заболеванием, позволяет сделать следующие выводы: аллель Ala встречается чаще у контрольной группы (69.35%), чем у пациентов (55.45%). Отношение шансов (OR) составляет 0.55 (95% ДИ: 0.32–0.94), что указывает на защитную роль этого аллеля. Различия статистически достоверны ($p = 0.039$), что подтверждает, что аллель Ala может считаться протективным маркером заболевания в исследуемой выборке. Относительный риск (RR) равен 0.80, что также свидетельствует о защитной роли. Аллельный вариант Val встречается чаще у пациентов (44.55%), чем у контрольной группы (30.65%). OR составляет 1.82 (95% ДИ: 1.06–3.11), что указывает на ассоциацию с повышенным риском развития ГН. Различия являются статистически значимыми ($p = 0.039$). RR равен 1.45, что подтверждает роль Val в повышении риска.

Статистическая значимость результатов

Анализ таблицы, содержащей распределение аллелей и генотипов Ala и Val, а также их ассоциацию с заболеванием, позволяет сделать следующие выводы: аллель Ala встречается чаще у контрольной группы (69.35%), чем у пациентов (55.45%). Отношение шансов (OR) составляет 0.55 (95% ДИ: 0.32–0.94), что указывает на защитную роль этого аллеля. Различия статистически достоверны ($p = 0.039$), что подтверждает, что аллель Ala может считаться протективным маркером заболевания в исследуемой выборке. Относительный риск (RR) равен 0.80, что также свидетельствует о защитной роли. Аллельный вариант Val встречается чаще у пациентов (44.55%), чем у контрольной группы (30.65%). OR составляет 1.82 (95% ДИ: 1.06–3.11), что указывает на ассоциацию с повышенным риском развития ГН. Различия являются статистически значимыми ($p = 0.039$). RR равен 1.45, что подтверждает роль Val в повышении риска.

Обсуждение

Исходя из анализа распределения аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 Ala16Val (rs4880) у больных ГН, можно заключить, что аллель Ala имеет защитную роль, так как встречается чаще у контрольной группы, по сравнению с пациентами. Статистически достоверные различия и отношение шансов (OR) подтверждают протективную функцию этого аллеля. С другой стороны, аллельный вариант Val ассоциируется с повышенным риском развития ГН, так как встречается чаще у пациентов, чем у контрольной группы. Статистически значимые различия и относительный риск (RR) свидетельствуют о роли Val в увеличении риска. Таким образом, результаты показывают, что ген SOD2 Ala16Val может играть важную роль в развитии гломерулонефрита.

Интерпретация результатов

Интерпретация результатов позволяет сделать вывод, что аллельные варианты и генотипы гена SOD2 Ala16Val (rs4880) имеют связь с развитием гломерулонефрита. Аллель Ala имеет защитную функцию, что получило подтверждение на основе статистически достоверных различий и значений отношения шансов (OR). В то же время, аллельный вариант Val ассоциируется с повышенным риском развития заболевания, что также подтверждается статистически значимыми различиями и относительным риском (RR). Таким образом, интерпретация результатов позволяет определить важную роль гена SOD2 Ala16Val в контексте гломерулонефрита.

Сравнение полученных результатов с предыдущими исследованиями показывает схожесть влияния аллельных вариантов и генотипов гена SOD2 Ala16Val на развитие гломерулонефрита. Подтверждается защитная функция аллеля Ala и его связь с уменьшением риска развития заболевания, а также ассоциация аллельного варианта Val с повышенным риском. Таким образом, новые данные согласуются с ранее проведенными исследованиями, укрепляя вывод о важной роли гена SOD2 Ala16Val в развитии гломерулонефрита.

Заключение

Исследование позволило выявить, что аллель Ala играет защитную роль и может рассматриваться как потенциальный протективный маркер заболевания в исследуемой выборке, в то время как аллельный вариант Val ассоциирован с повышенным риском развития гломерулонефрита. Эти результаты являются статистически значимыми и могут быть использованы для дальнейших исследований в области генетики гломерулонефрита.

Литература

1. Garcia-Ruiz C, Colell A, Morales A, Kaplowitz N, Fernández-Checa JC. Hepatocyte mitochondrial glutathione: transport and role in disease. *Biochim Biophys Acta*. 2011;1807(6): 729-737.

2. Fridovich I. Superoxide radical and superoxide dismutases. *Annu Rev Biochem.* 1995; 64:97–112.
3. Santos CX, Anjos EI, Augusto O. Uric acid oxidation by peroxynitrite: multiple reactions, free radical formation, and amplification of lipid oxidation. *Arch Biochem Biophys.* 1999;372:285-294.
4. Bielski BH, Shiue GG, Bajuk S. Reduction of nitroxide radicals by uric acid. *J Am Chem Soc.* 1980;102(22):7096-7099.