

---

# GENOME AND PERSONALIZED MEDICINE

## ВЛИЯНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА С3435Т ГЕНА MDR1 НА РИСК РАЗВИТИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ ОБСТРУКТИВНОЙ БОЛЕЗНИ ЛЕГКИХ

**Акпарова А.Ю., Арипова А.А., Садвокасова М.А., Әзімханова Б.Ә., Берсимбай Р.И.**

*Евразийский национальный университет им. Л.Н.Гумилева, факультет естественных наук, кафедры общей биологии и геномики, Казахстан, г. Нур-султан*

[aripova001@gmail.com](mailto:aripova001@gmail.com)

### **Ключевые слова: ХОБЛ, ген MDR1, полиморфизм генов**

**Введение.** Хроническая обструктивная болезнь легких (ХОБЛ) – мультифакториальное заболевание дыхательной системы. В развитии ХОБЛ важная роль отводится генетической предрасположенности и факторам окружающей среды. Тяжелое течение болезни, повышенное потребление и недостаточная эффективность медикаментозного лечения способствуют снижению трудоспособности больных, частым случаям госпитализации и смертельным исходам. В связи с этим особую актуальность приобретает изучение генов, вовлеченных в антиоксидантную защиту и чувствительность к лекарственной терапии. Ген множественной резистентности (MDR1) играет критическую роль в лекарственной устойчивости эукариотических клеток. На сегодняшний день в гене обнаружено более чем 50 SNPs. Полиморфизм С3435Т, расположенный в 26 экзоне, показал ассоциацию с уровнем белка Р-гр - одного из продуктов гена MDR1. Р-гр представляет собой трансмембранный белок, предотвращающий внутриклеточное накопление токсичных веществ, лекарств и метаболитов путем перемещения их из клетки во внеклеточное пространство. Он оказывает защитное действие и играет важную роль в борьбе с токсическими эффектами эндогенных или экзогенных ирритантов и удалении метаболитов окислительного стресса.

Цель исследования заключалась в анализе связи полиморфизма С3435Т гена MDR1 с ХОБЛ в казахской популяции.

**Методы.** В исследование вошло 60 больных ХОБЛ (18 женщин и 42 мужчин в возрасте от 39 до 81 лет). Все больные проживали в Казахстане не менее 5 лет и в момент забора материала находились на стационарном лечении в пульмонологическом отделении Городской больницы №2г. Нур-Султана. Контрольная группа состояла из 79 здоровых лиц. Геномная ДНК была выделена из замороженных (-20°C), обработанных ЭДТА, образцов периферической крови больных ХОБЛ и контрольной группы с использованием наборов реагентов «ДНК-Экстран-1» (ООО «Синтол», Москва, Россия). Исследование полиморфизма гена MDR1 (С3435Т - rs1045642) проведено методом RT-PCR с использованием наборов реагентов ООО «Синтол», Москва, Россия. Все статистические тесты проводились с использованием программы GraphPad InStat 7 Software (Graphpad Software Inc., San Diego, CA).

**Результаты.** Частоты генотипов полиморфизма С3435Т гена MDR1 в группах больных и контроля не показали значительного отклонения от равновесия Харди-Вайнберга. Выявлена достоверная ассоциация между Т аллелем и Т/Т генотипом С3435Т SNP и ХОБЛ.

**Выводы.** Полиморфный вариант С3435Т гена MDR1 вовлечен в предрасположенность к хронической обструктивной болезни легких в казахской популяции и является потенциальным инструментом анализа риска и фармакотерапии этого заболевания.