



ЧАСТОТА АЛЛЕЛЬНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНА CYP2C9 В КАЗАХСТАНСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ ЭПИЛЕПСИЕЙ

Б. Жусипова, Г. Баратжанова, О. Хамдиева, Ж. Тілеулес, С. Мурзатаева, Л. Джансугурова, О. Арынова, Я. Акчурина

Институт общей генетики и цитологии, Центр неврологии, эпилептологии и ЭЭГ «Арнур», SVS клиника имени В.М. Савинова

janerke.tileules@mail.ru

Ключевые слова: Эпилепсия, CYP2C9, полиморфизм

Введение: Фермент CYP2C9 участвует в метаболизме широкого спектра лекарств, среди которых есть и противоэпилептические препараты с активным веществом вольпроевой кислотой (ВК). Снижение активности изофермента 2C9 цитохрома P450 у носителей генотипов CYP2C9*2и CYP2C9*3 требует индивидуального подбора дозы препаратов, поскольку повышается риск кумуляции ВК в крови, что является предиктором развития нежелательных побочных реакций и риска дозозависимого тератогенеза. Знание CYP-статуса пациента дает возможность облегчить адаптацию лекарственной терапии путем выбора подходящего препарата и дозировки. Целью нашего исследования было определить частоту встречаемости аллельных вариантов CYP2C9*2(rs1799853), CYP2C9*3 (rs1057910) среди пациентов с эпилепсией и дать рекомендации по дозировке лекарств.

Методы: Аллельные варианты полиморфизмов гена CYP2C9 (rs1799853 и rs1057910) определяли методом ПЦР-RFLP-анализа. В исследование были включены 105 пациентов, страдающих эпилепсией и 70 условно здоровых лиц. Средний возраст исследуемых составил $21 \pm 15,19$ год.

Результаты: Генетический анализ выявил у 27 (25,71%) пациентов и 9 (12,86%) человек контрольной группы аллельный вариант CYP2C9*2в гетерозиготном состоянии, гомозиготных вариантов аллеля CYP2C9*2не было выявлено. Аллельного варианта CYP2C9*3 не было обнаружено ни в одной исследуемой группе. Частота аллеля CYP2C9*2в казахстанской популяции (0,257, 95% CI $1,03 \pm 5,36$,) была выше чем в Восточной Азии и в Европейской популяции.

Выводы: Генотипирование аллельного варианта CYP2C9*2необходимо для казахстанской популяции, поскольку эта аллель встречается чаще чем в других популяциях. Для пациентов с генотипом CYP2C9*2/*mut необходимо принимать уменьшенную дозу лекарств (10-20 мг/кг) в связи со снижением каталитической активности фермента. Знание аллельного варианта гена CYP2C9 у пациентов с эпилепсией может способствовать оптимизации дозировки противоэпилептического препарата и предотвращению побочных эффектов, вызванных неправильной дозировкой.