

Матеріали XIV

студентської
конференції

ПЕРШИЙ КРОК
У НАУКУ



24 травня 2023р.

Міністерство освіти і науки України
Сумський державний університет
Наукове товариство студентів, аспірантів,
докторантів і молодих вчених СумДУ

ПЕРШИЙ КРОК У НАУКУ

Матеріали
XIV студентської конференції
(Суми, 24 травня 2023 року)

Суми
Сумський державний університет
2023

ПОЛІМОРФІЗМ ГЕНІВ ЯК ОДИН ІЗ ГЕНЕТИЧНИХ ФАКТОРІВ У РОЗВИТКУ ШИЗОФРЕНІЇ

Лисюк С., *студентка*; НН МІ СумДУ, гр. Мц.м-101

Офіційна статистика стверджує, що шизофренія вражає 20 млн. людей у всьому світі щорічно, приблизно 1% людей планети. Дана хвороба є однією з 15 провідних причин інвалідності у всьому світі. Шизофренія – це спадковий психічний розлад, який може бути спричиненим мутаціями або одонуклеотидним поліморфізмом (SNP) різних генів. Метою моєї роботи є дослідження поліморфізму генів, що призводять до її прояву. Знання генетичних аспектів можуть допомогти лікарю усвідомити всі можливі причини захворювання, а також виділити групи ризику.

Згідно мета-аналізу О.М. Безуглої від Харківського НУ імені В.Н. Каразіна було доведено взаємозв'язок між проявом шизофренії та поліморфізмом гена HTR2A, що кодує серотоніновий рецептор 5-HT(2A) у ділянці T102C, у вигляді С-алельних форм на довгому плечі хромосоми 13. Внаслідок такої зміни відзначено помітне зменшення щільності цих рецепторів в різних зонах кори. Вчені виявили, що у хворих, у порівнянні зі здоровими, підвищена частота алелю С у всіх досліджуваних популяціях (Ізраїль, Бразилія, Фінляндія, Канада, Росія), але частота зустрічальності в різних країнах неоднакова.[1] Отже, при підозрі на шизофренію слід враховувати географічні фактори.

Мохамед А. Ель-Хадіді, Ханаа М. Абдін оцінили асоціацію поліморфізму гену, що кодує метилентетрагідрофолатредуктазу (MTHFR), а саме фрагмент С677Т, та шизофренії.[2] MTHFR забезпечує регуляцію рівня гомоцистеїну в організмі і при точкових відмінностях алелей порушується повноцінне функціонування ензиму, що може призвести до гіпергомоцистеїнемії, яка в свою чергу знижує еластичність судинної стінки, пошкоджує її. У хворих на шизофренію спостерігалася вища поширеність поліморфізму MTHFR С677Т, ніж у здорових суб'єктів.[2] Цей приклад яскраво ілюструє поліморфізм захворювання.

Ген NOTCH4 розташований у бр21.3, місце, яке, як показали кілька досліджень, має значний зв'язок із шизофренією. Нещодавно було

повідомлено про надзвичайно сильний зв'язок між поліморфізмом гена NOTCH4, що приймає участь у синтезі білка, який є рецептором, активатором і шизофренією у британських пацієнтів. Хіроші Уджіке, Ясусі Такехіса та інші переглянули їхні висновки, використовуючи японське населення. Вони генотипували три типи поліморфізму, SNP1 у 5' фланкуючій області, SNP2 у промоторній області та повтори СТГ в екзоні 1 гена NOTCH4 шизофренії (N=188), пацієнтів із шизоафективним розладом (N=39) та контрольної групи (N=143). Генотипові розподіли та алельні частоти повторів SNP1, SNP2 та СТГ гена NOTCH4 не показали суттєвого зв'язку з шизофренією чи шизоафективним розладом. Це дослідження показало, що ген NOTCH4 не надає сприйнятливості до шизофренії та шизоафективних розладів у японців, на відміну від знахідок у британців.[3] Тож поліморфізм генів має різні прояви в різних національностях.

Підсумовуючи, можна сказати, що маркерами в діагностиці шизофренії є поліморфізм генів, що кодують речовини з абсолютно різними функціями, а отже їх взаємозв'язок не є очевидним. Також слід зазначити, що саме явище поліморфізму не завжди свідчить про наявність патології, скоріш про ризик її виникнення, але і це коливається в залежності від етносу. Дослідження показують, що поєднання фізичних, генетичних, психологічних та факторів навколишнього середовища може зробити людину більш схильною до розвитку цього захворювання. Вважаю, що всі ці стимули слід враховувати при підозрі у пацієнта на шизофренію.

Керівник: Левченко З.М., *асистент*

1. О.М.Безугла. Мета-аналіз асоціації T102C поліморфізму гена HTR2A рецептора 5-HT2A з шизофренією. Вісник ХНУ імені В.Н.Каразіна. 2016. № 27. С. 46. URL: [http://www.library.univer.kharkov.ua/bitstream/123456789/16312/2/Том%2027%20\(2016\).pdf#page=46](http://www.library.univer.kharkov.ua/bitstream/123456789/16312/2/Том%2027%20(2016).pdf#page=46)
2. Mohamed A. El-Hadidy ,Hanaa M. Abdeen, Sherin M. Abd El-Aziz etc. MTHFR gene polymorphism and age of onset of schizophrenia and bipolar disorder. URL: <https://www.hindawi.com/journals/bmri/2014/318483/>
3. Hiroshi Ujike, Yasushi Takehisa, etc. NOTCH4 gene polymorphism and susceptibility to schizophrenia and schizoaffective disorder URL:<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0304394001016020?via=ihub>.