ИЗУЧЕНИЕ IVS1-5T>C В ГЕНЕ *CCKAR* У ЭТНИЧЕСКИХ БЕЛОРУСОВ

Иванова А.С.[1], Синявская М.Г.[1], Климов Е.А.[2], Голоенко И.М.[1], Давыденко О.Г.[1]
[1]*Институт генетики и цитологии НАН Беларуси, Беларусь, Минск, 220027, ул. Академическая, 27;*
[2]*Биологический факультет, Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова, Россия, Москва, 119234, Ленинские горы, 1, стр. 12*
a.s.ivanova97@gmail.com

Введение: Ген *CCKAR* (ген рецептора А холецистокинина) человека кодирует ассоциированный с G-белком рецептор нейроэндокринных пептидов желудочно-кишечного тракта (холецистокинин-8 и гастрин). Этот рецептор является основным физиологическим медиатором секреции панкреатических ферментов и сокращения гладких мышц желчного пузыря и желудка, а также регулирует ощущение сытости. В нейронах головного мозга его лигандом является нейропептид холецистокинин-4, активирующий высвобождение бета-эндорфина и дофамина и являющийся основным медиатором тревожности.

Однонуклеотидный полиморфизм rs1800857 (IVS1-5T>C) гена *CCKAR*, детерминированного на хромосоме 4p15.2, локализован в интроне 1, вблизи акцепторной точки сплайсинга на границе интрона 1/ экзона 2. Мутантный вариант полиморфизма – аллель C – в некоторых исследованиях был вовлечен в патогенез шизофрении, болезни Паркинсона, расстройств питания, а также ассоциирован с паническими атаками и литерализацией речевой функции.

Цель: Изучить распределения частот аллелей и генотипов полиморфного локуса rs1800857 гена рецептора холецистокинина *CCKAR* в популяции этнических белорусов в сравнении с другими европейскими популяциями.

Материалы и методы: Изучено 570 этнических белорусов мужского пола. ДНК была выделена фенол-хлороформным методом. Генотипирование по полиморфному локусу rs1800857 гена холецистокининового рецептора А проведено методом полимеразной цепной реакции в реальном времени.

Результаты: Частота T аллели в изучаемой выборке составила 0,88, а C аллели соответственно – 0,12. Генотип TT встречался у 435 добровольцев (76%), CT – у 128 (23%), а CC – у 7 (1%).

В соответствии с данными, представленными на сайте NCBI, в европейской популяции распределение аллелей T и C составляет соответственно 0,87 и 0,13. Генотип TT встречается у 74% добровольцев, генотип CT – у 25%, а генотип CC – у 1%.

Выводы: Проведённый впервые в популяции этнических белорусов анализ IVS1-5T>C гена холецистокининового рецептора *CCKAR* показал близкое к другим европейским выборкам распределение частот аллелей и генотипов.

Так как нарушение работы холецистокининергической системы может участвовать в патогенезе различных заболеваний, считаем актуальным продолжение данных исследований в различных клинических выборках