

**Анализ полиморфизма генов $\alpha 1$ и $\alpha 2$ цепи коллагена I типа у больных
сирингомиелией из Республики Башкортостан**

Мирсаев Тагир Рафаилович

доцент

*Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики
Башкирского государственного медицинского университета*

e-mail: mirsaev@mail.ru

Сирингомиелия – хроническое заболевание нервной системы, характеризующееся образованием полостей в спинном и продолговатом мозге с развитием чувствительных, двигательных и трофических нарушений. Врожденная форма заболевания часто имеет семейный характер и поражает чаще мужчин в возрасте 25-40 лет. Данное заболевание является краевой патологией в Башкортостане с неравномерной частотой распространения по районам и представляет собой серьезную медико-социальную проблему, так как приводит к ранней инвалидизации молодого трудоспособного населения.

Встречающиеся в отечественной и зарубежной литературе описания семейных случаев сирингомиелии, наталкивают на поиск генетических факторов, ответственных за предрасположенность к заболеванию. Учитывая возможность нарушения остеогенеза как сопутствующего или предрасполагающего фактора при сирингомиелии, мы провели исследование генов, участвующих в процессах формирования и резорбции костной ткани.

Для исследования была отобрана группа неродственных больных ($N=121$, средний возраст $\pm$ стандартное отклонение: $57 \pm 8,3$ лет) с клиническим диагнозом «сирингомиелия». Диагноз установлен в соответствии с критериями, представленными в Международной классификации болезней десятого пересмотра (МКБ-10, 1994). Контрольная группа состояла из 196 человек, не имеющих клинических признаков сирингомиелии, мальформации Арнольда-Киари и соответствующая по возрастному составу группе больных сирингомиелией. ДНК выделяли из периферической крови методом фенольно-хлороформной экстракции. Анализ полиморфных ДНК-локусов *A/MspI* сцепленного с геном $\alpha 1$ цепи коллагена I типа (*Coll1A1*) и *B/MspI* полиморфизма в гене $\alpha 2$ цепи коллагена I типа (*Coll1A2*) проводили методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) синтеза ДНК с последующим ферментативным гидролизом, с использованием фермента рестрикции *MspI*.

Нами впервые проведено изучение полиморфизмов *A/MspI*, сцепленного с геном *Coll1A1* и *B/MspI* в гене *Coll1A2* у больных сирингомиелией и в группе здоровых доноров из Республики Башкортостан. Полученные данные свидетельствуют об ассоциации аллеля *Coll1A1**A ($OR=1,28$; $95\%CI=1,07-1,99$) и генотипа *Coll1A1**A/*A ($OR=1,6$; $95\%CI=1,05-1,59$) полиморфного локуса *A/MspI* с развитием сирингомиелии. Анализ распределения частот аллелей и генотипов полиморфного локуса *B/MspI* в гене *Coll1A2* показал, что аллель *Coll1A2**N ($OR=,37$; $95\%CI=1,12-2,03$) и генотип *N/*N ($OR=1,96$; $95\%CI=0,75-2,4$) также ассоциированы с повышенным риском развития сирингомиелии.

В настоящее время имеются единичные публикации по поиску кандидатных генов предрасположенности к сирингомиелии. Полученные в работе результаты подтверждают опубликованные данные об ассоциации ряда аллельных вариантов генов *Coll1A1* и *Coll1A2* с развитием сирингомиелии.

Чтобы подтвердить или опровергнуть выявленные нами ассоциации сирингомиелии с изученными локусами, необходимо проведение исследований в расширенных выборках больных, с использованием денситометрического анализа минеральной плотности костной ткани.