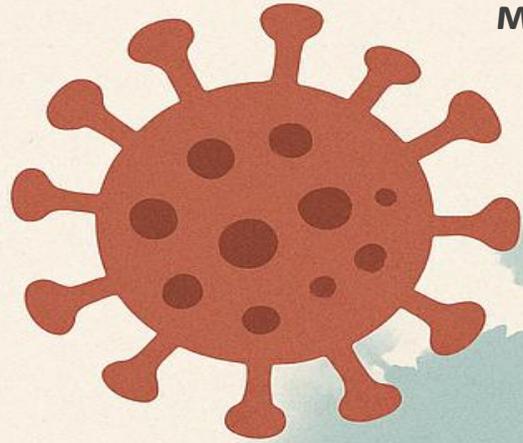


XI Съезд Российского общества
медицинских генетиков с международным участием
12-15 мая 2025 года, г. Санкт-Петербург



**ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ПОЛИМОРФИЗМОВ,
АССОЦИИРОВАННЫХ С ОЖИРЕНИЕМ, СРЕДИ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ
ЯКУТИИ**

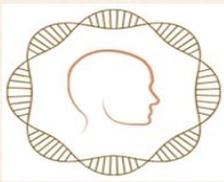


^{1,2}Васильева Д.А., ^{1,2}Федоров А.И., ²Лебедева У.М., ^{1,2}Жожигов Л.Р., ¹Лебедева А.М., ^{1,2}Н.Р.Максимова

¹ФГБУН ФИЦ «Якутский научный центр Сибирского отделения Российской академии наук», ²ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова»,

Работа выполнена в рамках Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ (проекты

FWRS-2025-0028 и FSRG-2024-0001)



Актуальность исследования

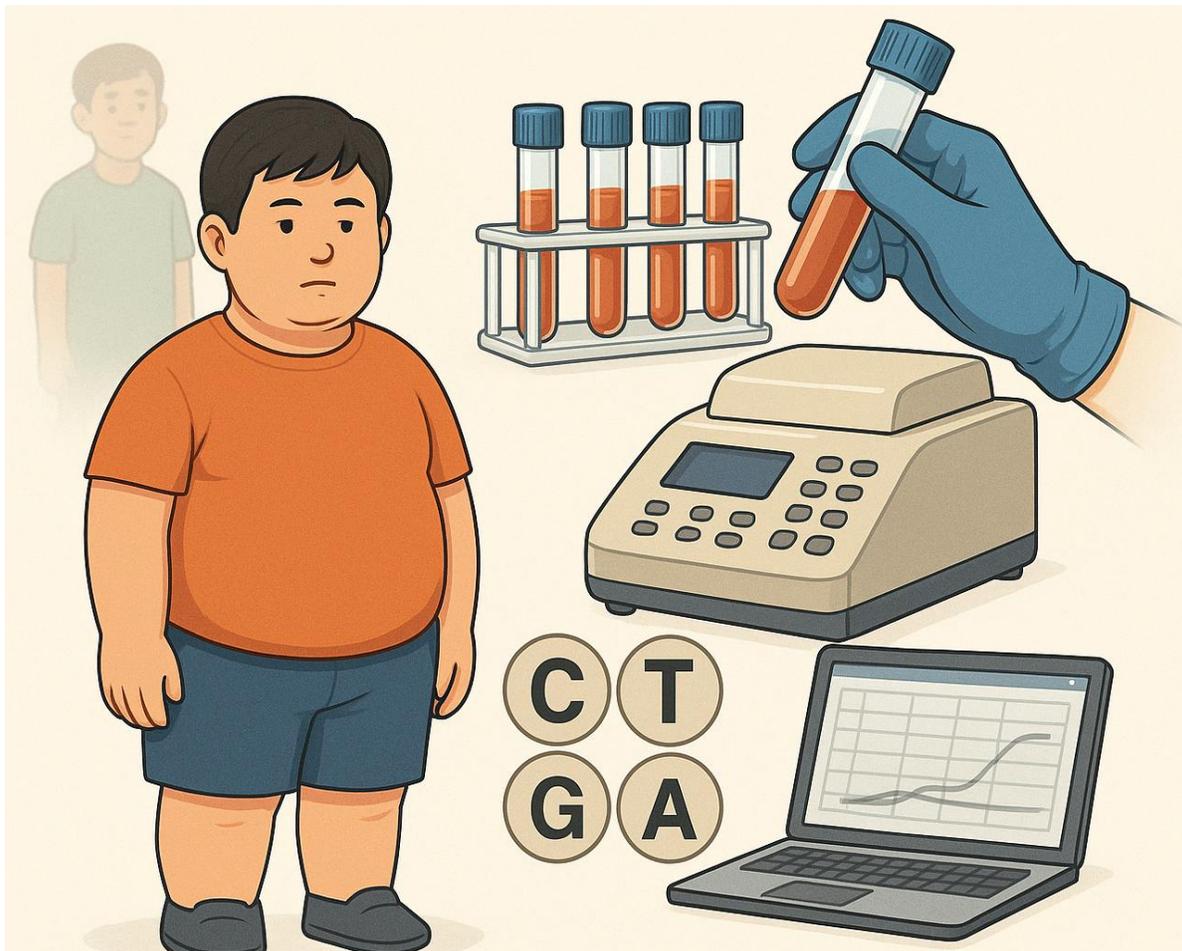
Ожирение – мультифакторное заболевание, в развитии которого, помимо факторов образа жизни и питания, значительную роль играет генетический фактор. Среди детского населения ожирением страдает 8% детей по всему миру (ВОЗ, 2022). Превышение нормальных значений веса у детей и подростков существенно повышает риск раннего развития диабета второго типа, сердечно-сосудистых заболеваний, пищевых расстройств, негативно сказывается на опорно-двигательном аппарате и качестве жизни.

Установлено, что аллели риска генов *ADRB2*, *ADRB3*, *PPARG* и *FABP2* ассоциированы с развитием ожирения в различных популяционных группах [Генетические предикторы развития ожирения/С.В.Бородина, К.М.Гаппарова, З.М.Зайнудинов, О.Н.Григорьян//Ожирение и метаболизм. – 2016. – Т.13. – №2. – С.7-13]. Однако противоречивость результатов различных исследований подчеркивает необходимость проведения дополнительных исследований, ключевым аспектом которых является эпидемиологическая оценка распространенности аллелей риска.

Цель: провести эпидемиологическую оценку распространенности пяти полиморфизмов rs1801282 гена *PPARG*, rs1799883 гена *FABP2*, rs1042713, rs1042714 гена *ADRB2*, rs4994 гена *ADRB3*, ассоциированных с ожирением в детской популяции Якутии



Пациенты и методы исследования



- В исследовании приняли участие 258 детей и подростков в возрасте от 7 до 18 лет.
- ДНК выделяли из цельной венозной крови с использованием экспресс-наборов («Алькор-Био», «Евроген», Россия).
- Генотипирование проводилось с помощью аллель-специфичной ПЦР в режиме реального времени с готовым набором «Real-time-PCR-SNP5» («Биолинк», Россия).
- ПЦР-анализ осуществлялся на приборе CFX96 Touch (Bio-Rad, США).
- Статистическая обработка данных проводилась с помощью Microsoft Excel, была выполнена оценка соответствия распределения генотипов закону Харди-Вайнберга.

Результаты исследования

- Преобладание аллелей дикого типа наблюдается в генах *PPARG*, *ADRB3*, *FABP2* и *ADRB2* rs1042714.
- У полиморфизма rs1042713 гена *ADRB2* преобладает частота аллеля риска, которая составила 65,3%. Мутации в данном аллеле ассоциированы с развитием метаболического синдрома у мужчин и с повышением индекса массы тела у женщин [The Gly16-->Arg16 and Gln27-->Glu27 polymorphisms of beta2-adrenergic receptor are associated with metabolic syndrome in men / J.Dallongeville, N.Helbecque, D.Cottel//The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. – 2003. – Т.88. – №10. – С.4862-4866].
- Для четырех полиморфизмов было установлено соответствие закону Харди-Вайнберга, тогда как для полиморфизма rs4994 гена *ADRB3* распределение отклоняется от равновесного состояния, что может быть обусловлено этнической неоднородностью группы исследования [Influence of b2 adrenergic receptor polymorphism (rs1042713 and rs1042714) on anthropometric, hormonal and lipid profiles in polycystic ovarian syndrome / M.H.Daghestani, M.Omair, M.Daghestani [и др.] // Journal of Medical Biochemistry. – 2021. – Т.40. – №1. – С.74-85].
- Результаты исследования представлены в таблице 1, где аллель дикого типа выделен жирным.

Таблица 1 – Распределение частоты генотипов и аллелей изученных полиморфизмов в группе исследования

| № | Полиморфизм | Частота генотипов, % | | | Частота аллелей, % | | χ^2 | p |
|---|-------------------------|----------------------|------|------|--------------------|------|----------|-------|
| 1 | rs1801282, <i>PPARG</i> | CC | CG | GG | C | G | 0,07 | >0,05 |
| | | 63,2 | 33,0 | 3,9 | 79,7 | 20,3 | | |
| 2 | rs1799883, <i>FABP2</i> | GG | GA | AA | G | A | 1,01 | >0,05 |
| | | 37,6 | 45,0 | 17,4 | 60,1 | 39,9 | | |
| 3 | rs1042713, <i>ADRB2</i> | AA | AG | GG | A | G | 1,85 | >0,05 |
| | | 14,0 | 41,5 | 44,6 | 34,7 | 65,3 | | |
| 4 | rs1042714, <i>ADRB2</i> | CC | CG | GG | C | G | 0,65 | >0,05 |
| | | 50,0 | 39,9 | 10,1 | 70 | 30 | | |
| 5 | rs4994, <i>ADRB3</i> | TT | TC | CC | T | C | 3,96 | <0,05 |
| | | 73,6 | 22,5 | 3,9 | 84,9 | 15,1 | | |

22
31
десятилетие
науки и технологий



Федеральное государственное бюджетное учреждение науки
Федеральный исследовательский центр
«Якутский научный центр Сибирского отделения
Российской академии наук»

НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ НУТРИГЕНОМИКИ

Лаборатория нутригеномики создана 21 октября 2022 года в рамках выполнения темы государственного задания Министерства науки и высшего образования Российской Федерации «Создание системы персонализированного питания детского населения Арктической зоны Российской Федерации».

Направления исследований:



БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!

Васильева Дайаана Альбертовна,
+79644173773,
daiaana.vasileva@mail.ru

