

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

**Учреждение образования
«Международный государственный экологический институт имени А.Д.
Сахарова»
Белорусского государственного университета**

ФАКУЛЬТЕТ ЭКОЛОГИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ

КАФЕДРА ЭКОЛОГИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ И РАДИОБИОЛОГИИ

**РОЛЬ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ ГЛУТАТИОН-S-ТРАНСФЕРАЗ И
МУТАЦИИ ГЕНОВ *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* ПРИ ВРОЖДЁННЫХ
АНОМАЛИЯХ РАЗВИТИЯ ПОЗВОНОЧНИКА В СОВРЕМЕННЫХ
ЭКОЛОГИЧЕСКИХ УСЛОВИЯХ**

Дипломная работа

Специальность 1-33 01 05 Медицинская экология

Исполнитель:

студентка 4 курса 52071 группы
дневной формы обучения _____ Гарбузова Вероника Васильевна

Научный руководитель:

канд. биол. наук, доцент _____ Кравченко Вячеслав Анатольевич

К защите допущена:

**Заведующий кафедрой экологической
медицины и радиобиологии**

д-р мед. наук, профессор _____ Батян А. Н.

МИНСК 2019

РЕФЕРАТ

Дипломная работа: Роль полиморфизмов генов глутатион-S-трансфераз и мутации генов *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* при врождённых аномалиях развития позвоночника в современных экологических условиях: 67 страниц, 19 рисунков, 15 таблиц, 84 источника.

Полиморфизмы, гены глутатион-S-трансфераз, аномалии позвоночника, мутации генов, *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*

Цель работы: Определить наличие полиморфизмов генов детоксикации *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) у пациентов с врождёнными аномалиями позвоночника и мутаций генов, отвечающих за темпы роста и структуру позвонков и межпозвонковых дисков – генов *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*.

Методы исследований: молекулярно-генетические (ПЦР, секвенирование), статистические.

Полученные результаты и их новизна. Определены полиморфизмы генов детоксикации *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) у 53 пациентов с врождёнными аномалиями позвоночника, выявлены гомозиготные и гетерозиготные носители «диких» и «мутантных» аллелей. Проанализирована частота встречаемости полиморфизмов генов *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1* у пациентов с врождёнными аномалиями позвоночника и восточноевропейской/европейской популяции. Проведен скрининг мутаций генов, отвечающих за темпы роста и структуру позвонков и межпозвонковых дисков – генов *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* у 28 пациентов. Мутации в данных генах не были обнаружены.

Степень использования. Результаты внедрены в работу лаборатории молекулярно-генетических исследований в Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр травматологии и ортопедии». Предложена инструкция по применению (регистрационный № 207-1218).

Область применения. Образование, экология, медицина.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа: Роля полімарфізмаў генаў глутаціон-S-трансферазы і мутацыі генаў *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* пры прыроджаных анамаліях развіцця пазваночніка ў сучасных экалагічных умовах: 67 старонак, 19 малюнкаў, 15 табліц, 84 крыніцы.

полімарфізмы, гены глутаціон-S-трансферазы, анамаліі пазваночніка, мутацыі генаў, *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*

Мэта работы: Вызначыць наяўнасць полімарфізмаў генаў детоксікацыі *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) у пацыентаў з прыроджанымі анамаліямі пазваночніка і мутацый генаў, якія адказваюць за тэмпы росту і структуру пазванкоў і межпозванковых дыскаў - генаў *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*.

Метады даследаванняў: малекулярна-генетычныя (ПЦР, секвеніраванне), статыстычныя.

Атрыманыя вынікі і іх навізна. У выніку праведзеных даследаванняў была распрацавана методыка выяўлення полімарфізмаў генаў *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1* rs1695, *GSTP1* rs1138272. Праведзены аналіз частотнага размеркавання мутацый генаў *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1* ў пацыентаў з прыроджанымі анамаліямі пазваночніка.

Вызначаны полімарфізмы генаў детоксікацыі *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) у 53 пацыентаў з прыроджанымі анамаліямі пазваночніка, выяўлены гомозіготныя і гетерозіготныя носбіты «дзікіх» і «мутантных» алеляў. Прааналізавана частата сустрацаемасці полімарфізмаў генаў *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1* у пацыентаў з прыроджанымі анамаліямі пазваночніка і усходнееўрапейскай/еўрапейскай папуляцыяй. Праведзены скрынінг мутацый генаў, якія адказваюць за тэмпы росту і структуру пазванкоў і межпозванковых дыскаў - генаў *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* у 28 пацыентаў. Мутацыі ў дадзеных генах не былі выяўленыя.

Ступень выкарыстання. Вынікі ўкаранёныя ў працу лабараторыі малекулярна-генетычных даследаванняў ў Дзяржаўную ўстанову «Рэспубліканскі навукова-практычны цэнтр траўматалогіі і артапедыі». Прапанавана інструкцыя па ўжыванні (рэгістрацыйны № 207-1218).

Вобласць прымянення. Адукацыя, экалогія, медыцына.

ABSTRACT

Thesis: The role of polymorphisms of glutathione-S-transferase genes and mutations of *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* genes in congenital vertebral malformations in modern environmental conditions: 67 pages, 19 figures, 15 tables, 84 sources.

polymorphisms of glutathione-S-transferase, , vertebral malformation, gene mutations, *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*

Objective: Determine the presence of polymorphisms of the genes detoxication *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) in patients with congenital vertebral malformations and mutations of genes that are responsible for the growth rate and structure of the vertebrae and intervertebral disks - the genes *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2*.

Research methods: molecular genetic methods (PCR, sequencing), statistical.

The results obtained and their novelty. Polymorphisms of detoxication genes *GSTT1*, *GSTM1*, *GSTP1* (Ile105Val), *GSTP1* (Ala114Val) were determined in 53 patients with congenital vertebral malformations, and homozygous and heterozygous carriers of “wild” and “mutant” alleles were detected. The frequency of occurrence of polymorphisms of the genes *GSTM1*, *GSTT1*, *GSTP1* in patients with congenital vertebral malformations and the Eastern European/European population was analyzed. A screening of mutations of the genes responsible for the growth rate and structure of the vertebrae and intervertebral disks - the *CHST3*, *MESP2*, *RUNX2* genes in 28 patients was carried out. Mutations in these genes were not detected..

Degree of use. The results are implemented in the laboratory of molecular genetic studies of the Republican Scientific and Practical Center for Traumatology and Orthopedics. Offered instructions for use (registration number 207-1218).

Application area. Education, ecology, medicine.