

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ
БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра генетики**

КОЛМАКОВА Яна Сергеевна

**ИЗУЧЕНИЕ РАСПРОСТРАНЕНИЯ АЛЛЕЛЬНЫХ
ВАРИАНТОВ ГЕНА *ABCG2* У НАСЕЛЕНИЯ БЕЛАРУСИ**

Аннотация к дипломной работе

Научный руководитель:
Кандидат биологических наук
Воронкова Е.В.

Минск, 2025

РЕФЕРАТ

Дипломная работа, 44 страницы, 6 рисунков, 9 таблиц, 38 источников.

Ключевые слова: ГИПЕРУРИКЕМИЯ; ПОДАГРА, ГЕН *ABCG2*; ПОЛИМОРФИЗМ; АЛЛОПУРИНОЛ; ГЕНОТИПИРОВАНИЕ; РТ-ПЦР, ДНК-МАРКЕРЫ.

Объект исследования: образцы тотальной ДНК жителей различных географических регионов Беларуси из коллекции Лаборатории нехромосомной наследственности Института генетики и цитологии НАН Республики Беларусь.

Предмет исследования: частота встречаемости аллелей и генотипов *C421A* rs2231142 (*Q141K*) гена *ABCG2*.

Цель исследования: изучение распределения частот аллелей и генотипов локуса *C421A* (rs2231142, *Q141K*) гена *ABCG2* среди населения разных географических регионов Республики Беларусь.

Методы исследования: выделение ДНК, измерение концентрации ДНК с помощью спектрофотометрии, разработка ДНК-маркеров и зондов, постановка РТ-ПЦР, построение карты с помощью программы «Golden Software Surfer 7», статистические методы.

В результате проведенного исследования показано, что большинство населения (85,55%) имеет генотип GG (доминантная гомозигота), 14,45% представителей исследуемой выборки имеют в геноме рецессивный аллель Т в гомо- или гетерозиготной форме (соответственно, их генотипы GT + TT). При этом гомозиготы по мутации (ТТ) достаточно редки (1,47%).

Также выявлены различия в распределении частот аллелей в различных географических регионах. На основании этого была построена карта распределения частоты аллеля Т по территории Беларуси, демонстрирующая увеличение встречаемости генотипов GT+TT от центра к границам страны. Минимальные значения наблюдаются в Центральном регионе (10,2%), а максимальные характерны для периферии (18,4% в северном регионе и в Западном Полесье).

Также было проведено сравнение частоты аллелей, полученных в ходе исследования, с частотами, характерными для населения Европы. Доля аллели G (норма) в популяции Беларуси составляет 0,88, что приблизительно совпадает с общеевропейской статистикой (0,89). То же наблюдается и в отношении аллеля Т (мутация), частоты встречаемости которого составляют соответственно 0,12 среди населения Беларуси и 0,1 — в общеевропейской выборке.

РЭФЕРАТ

Дыпломная праца, 44 старонкі, 6 малюнкаў, 9 табліц, 38 крыніц.

Ключавыя словы: ГІПЕРУРЫКЕМІЯ; ПАДАГРА, ГЕН *ABCG2*; ПАЛІМАРФІЗМ; АЛАПУРЫНОЛ; ГЕНАТЫПРАВАННЕ; РТ-ПЦР, ДНК-МАРКЕРЫ.

Аб'ект даследавання: узоры татальнай ДНК жыхароў розных геаграфічных рэгіёнаў Беларусі з калекцыі Лабараторыі нехрамасомнай спадчыннасці Інстытута генетыкі і цыталогіі НАН Рэспублікі Беларусь.

Прадмет даследавання: частата сустракаемасці алеляў і генатыпаў *C421A* rs2231142 (*Q141K*) гена *ABCG2*.

Мэта даследавання: вывучэнне размеркавання частот алеляў і генатыпаў локуса *C421A* (rs2231142, *Q141K*) гена *ABCG2* сярод насельніцтва розных геаграфічных рэгіёнаў Рэспублікі Беларусь.

Метады даследавання: вылучэнне ДНК, вымярэнне канцэнтрацыі ДНК з дапамогай спектрафотаметрыі, распрацоўка ДНК-маркераў і зондаў, пастаноўка РТ-ПЦР, пабудова карты з дапамогай праграмы "Golden Software Surfer 7", статыстычныя метады.

У выніку праведзенага даследавання паказана, што большасць насельніцтва (85,55%) мае генатып GG (дамінантная гомазігота), 14,45% прадстаўнікоў доследнай выбаркі маюць у геноме рэцесіўны алель T у гом-або гетэразіготнай форме (адпаведна, іх генатыпы GT + TT). Пры гэтым гомазіготы па мутацыі (TT) дастаткова рэдкія (1,47%).

Таксама выяўлены адрозненні ў размеркаванні частот алеляў у розных геаграфічных рэгіёнах. На падставе гэтага была пабудавана карта размеркавання частаты алеля T па тэрыторыі Беларусі, якая дэманструе павелічэнне сустракаемасці генатыпаў GT+TT ад цэнтра да меж краіны. Мінімальныя значэнні назіраюцца ў Цэнтральным рэгіёне (10,2%), а максімальныя характэрныя для перыферыі (18,4% у паўночным рэгіёне і ў Заходнім Палессі).

Таксама было праведзена параўнанне частаты алеляў, атрыманых у ходзе даследавання, з частотамі, характэрнымі для насельніцтва Еўропы. Доля алелі G (норма) у папуляцыі Беларусі складае 0,88, што прыблізна супадае з агульнаеўрапейскай статыстыкай (0,89). Тое ж назіраецца і ў адносінах да алеляў T (мутацыя), частоты сустракаемасці якога складаюць адпаведна 0,12 сярод насельніцтва Беларусі і 0,1 — у агульнаеўрапейскай выбарцы.

ABSTRACT

The diploma thesis, 44 pages, 6 figures, 9 tables, 38 sources.

Keywords: HYPERURICEMIA; GOUT, ABCG2 GENE; POLYMORPHISM; ALLOPURINOL; GENOTYPING; RT-PCR, DNA MARKERS.

Object of research: total DNA samples of residents of different geographical regions of Belarus from the collection of the Laboratory of Non-chromosomal Heredity of the Institute of Genetics and Cytology of the National Academy of Sciences of the Republic of Belarus.

Subject of study: frequency of alleles and genotypes *C421A* rs2231142 (*Q141K*) of the *ABCG2* gene.

Work purpose: study of the distribution of allele frequencies and genotypes of the *C421A* locus (rs2231142, *Q141K*) of the *ABCG2* gene among the population of different geographical regions of the Republic of Belarus.

Research methods: DNA extraction, DNA concentration measurement using spectrophotometry, development of DNA markers and probes, RT-PCR, mapping using “Golden Software Surfer 7”, statistical methods.

The study showed that the majority of the population (85.55%) has the GG genotype (dominant homozygote), 14.45% of the representatives of the studied sample have a recessive allele T in the genome in homo- or heterozygous form (respectively, their genotypes are GT + TT). At the same time, homozygotes for the mutation (TT) are quite rare (1.47%).

Differences in the distribution of allele frequencies in different geographic regions were also revealed. Based on this, a map of the distribution of the T allele frequency across the territory of Belarus was constructed, demonstrating an increase in the occurrence of GT + TT genotypes from the center to the borders of the country. The minimum values are observed in the Central region (10.2%), and the maximum values are typical for the periphery (18.4% in the Northern region and in Western Polesie).

A comparison of the allele frequencies obtained during the study was also conducted with the frequencies typical for the population of Europe. The proportion of the G allele (norm) in the population of Belarus is 0.88, which is approximately the same as the general European statistics (0.89). The same is observed for the T allele (mutation), which frequencies are 0.12 among the population of Belarus and 0.1 in the general European population.