

CYP2C9 და VKORC1 გენების პოლიმორფიზმის შესწავლა ქართულ პოპულაციაში

მაია გაიოზიშვილი, თეიმურაზ ლეჟავა, თინათინ ჯოხაძე, თამარ ბუაძე

ელ-ფოსტა: maiaaiozishvili@tsu.ge

გენეტიკის კათედრა, ბიოლოგიის დეპარტამენტი, ზუსტ
და საბუნებისმეტყველო მეცნიერებათა ფაკულტეტი,
ივანე ჯავახიშვილის სახელობის თბილისის
სახელმწიფო უნივერსიტეტი, უნივერსიტეტის ქ. 13

შესწავლილია VKORC1 და CYP2C9 გენების განსხვავებულ ალელთა მატარებლების სიხშირეები საქართველოს ორი რეგიონის - სამეგრელოსა და ქ.თბილისის ჯანმრთელ დონორთა და თრომბოზებით დაავადებული პაციენტების ჯგუფებში. კვლევის აქტუალობას განსაზღვრავს შესასწავლი გენების პროდუქტთა ურთიერთდამოკიდებულება თრომბოზების დროს ვარფარინით მკურნალობის პროცესში (ვარფარინი, როგორც ანტიკოაგულანტი იწვევს VKORC1 გენის პროდუქტის - სისხლის შედედების ერთ-ერთი ფაქტორის ინაქტივაციას; CYP2C9 გენის ცილოვანი პროდუქტი მონაწილეობს ვარფარინის მეტაბოლიზმში). სისხლის სინჯების გენოტიპირების შესასწავლას გენთა ალელების მიხედვით ვახდენდით ერთნუკლეოტიდიანი პოლიმორფიზმის განმსაზღვრელი ტუბ-სკანერის გამოყენებით (ESE Quant Tube Scanner).

სამეგრელოს რეგიონის თრომბოზებით დაავადებული პაციენტების ჯგუფში VKORC1 გენის მიხედვით შესწავლისას ველური ტიპის ჰომოზიგოტებმა შეადგინეს 90%; ჰეტეროზიგოტებმა - 10%; მუტანტური ჰომოზიგოტები (საერთოდ) არ გამოვლენილან. ქ.თბილისში, თრომბოზებიანი პაციენტების შესწავლილ ჯგუფში, ისევე როგორც სამეგრელოს რეგიონში, სჭარბობდნენ ველური ტიპის ჰომოზიგოტები, რომელთა სიხშირემ შეადგინა 60%; ჰეტეროზიგოტების სიხშირე 40%-ს უდრიდა; მუტანტური ჰეტეროზიგოტები ამ შემთხვევაშიც არ აღრიცხულა. ქ.თბილისის ჯანმრთელი დონორების ჯგუფში გენოტიპების განაწილება არ განსხვავდებოდა სამეგრელოს რეგიონის ჯანმრთელი დონორების მაჩვენებლებისაგან („ველური“ AA გენოტიპის ჰომოზიგოტები შეადგენდნენ 7%-ს; გენოტიპი AB - 47%-ს; მუტანტური BB გენოტიპის წილი შეადგენდა - 16%-ს).

სამეგრელოს რეგიონში, თრომბოზებით დაავადებული პაციენტების ჯგუფში CYP2C9 გენის ალელთა სიხშირის შესწავლისას ველური გენის მიხედვით ჰომოზიგოტები და ჰეტეროზიგოტები თითქმის თანაბარი სიხშირით აღრიცხებოდნენ (51% და 49% - შესაბამისად); მუტანტური ჰომოზიგოტები არ გამოვლენილან. რაც შეეხება თბილისის რეგიონის პაციენტებს - ველური ტიპის ჰომოზიგოტების, ჰეტეროზიგოტების და მუტანტური ჰომოზიგოტების სიხშირეებმა, შესაბამისად, შეადგინა - 70%; 20% და 10%. CYP2C9 გენის ალელების თანაფარდობა ქ.თბილისისა და სამეგრელოს რეგიონის ჯანმრთელ დონორებში არ განსხვავდებოდა - ველური ტიპის ჰომოზიგოტების სიხშირე შეადგენდა 77%-ს; ჰეტეროზიგოტებისას - 23%-ს; მუტანტური ჰომოზიგოტები არც ერთ რეგიონში არ აღრიცხულა. VKORC1 და/ან CYP2C9 გენების პოლიმორფიზმი წარმოდგენილია კლინიკური დოზირების მთელ რიგ ალგორითმებსა და პერსპექტიულ კლინიკურ გამოკვლევებში.

გამოვლენილია გენოტიპთა მნიშვნელოვანი ვარიაცია ორივე რეგიონის შესწავლილ ჯანმრთელ დონორთა და თრომბოზებიან პაციენტებში, რაც მიუთითებს გენოტიპის გამოკვლევის აუცილებლობაზე, როგორც მკურნალობის პროცესში, ისე თრომბოზების პრევენციისათვის.