

было связано с качеством моторного контроля.

Во введении к этой статье мы упоминали, что S-аллель связан с высоким риском развития аффективных нарушений в европейских популяциях, но с низким риском развития таких нарушений в монголоидных популяциях. По результатам наших исследований можно заключить, что наличие аллеля S улучшает способности людей контролировать свое поведение в условиях дефицита времени. Мы предполагаем, что высокая частота встречаемости этого аллеля у якутов связана с тем, что он является адаптивным фактором в тех природно-климатических условиях, которые предполагают необходимость быстрых оценок внешних событий, принятия и исполнения решений. Также можно заметить, что носители этого аллеля показывают меньшую устойчивость внимания при выполнении заданий, что отражено в динамике альфа-ритма. Это может служить причиной нарушений, возникающих у таких людей в средовых условиях, не связанных с дефицитом времени для принятия решений, но требующих длительной и устойчивой концентрации внимания.

Коллекция проб для генетического анализа проведена при поддержке Российского научного фонда, грант № 16-15-00128, «Структурные особенности гена SIRT1 как основа для выбора персонализированной лекарственной терапии депрессии». Регистрация и обработка ЭЭГ выполнены при поддержке Российского научного фонда, грант № 14-15-00202, «Склонность к депрессии и функциональная организация осцилляторных сетей мозга».

Литература

1. Horse-race model simulations of the stop-signal procedure / G.P.H. Band, M.W. Van der Molen, G.D. Logan // *Acta Psychologica*, 2003, 112, 105-142.
2. Delorme A. EEGLAB: an open source toolbox for analysis of single-trial EEG dynamics including independent component analysis / A. Delorme, S. Makeig // *J Neurosci Methods*, 2004, 134(1):9-21.
3. Gonda X. Relationship between serotonin transporter gene 5HTTLPR polymorphism and the symptoms of neuroticism in a healthy population / X. Gonda, G. Bagdy // *Psychiatr. Hung.*, 2006, V. 21. № 5, P. 379-385.
4. Lesch K.P. Molecular biology, pharmacology, and genetics of the serotonin transporter: psychobio-logical and clinical implications / K.P. Lesch // *Serotonergic Neurons and 5-HT Receptors in the CNS* / Eds H.G. Baumgarten, M. Gothert. N.Y.: Springer, 1997, P. 671-705.
5. Logan G.D. On the ability to inhibit simple and choice reaction time responses: a model and a method / G.D. Logan, W.B. Cowan, K.A. Davis // *J.Exp.Psychol.Hum.Percept.Perform.*, 1984, 10, 276-291.
6. Narita S. Association between norepinephrine transporter gene polymorphism and alcohol dependence in Japanese / S. Narita, K. Nagahori, D. Nishizawa [et al.] // *Nihon Arukoru Yakubutsu Igakkai Zasshi.*, 2014, 49(6):330-9.
7. Petrovskiy E.D., Savostyanov A.N., Savelov A.A. Influence of Serotonin Transporter Allele Polymorphism on Individual Characteristics of Cerebral Hemodynamics in Humans under the "Stop-Signal" Experimental Paradigm / E.D. Petrovskiy, A.N. Savostyanov, A.A. Savelov [et al.] // *Russian Journal of Genetics: Applied Research*, 2015, 6, 5, 666-671.
8. Ramautar J.R. Probability effects in the stop-signal paradigm: the insula and the significance of failed inhibition / J.R. Ramautar, H.A. Slagter, A. Kok [et al.] // *Brain Research*, 2006, 1105, 143-154.
9. Savostyanov A.N. EEG correlates of trait anxiety in the stop-signal paradigm / A.N. Savostyanov, A.C. Tsai, M. Liou [et al.] // *Neuroscience Letters*, 449, 2009, 112-116.
10. Savostyanov A.N. Association of anxiety level with polymorphic variants of serotonin transporter gene in Russians and Tuvinians / A.N. Savostyanov, V.S. Naumenko, N.A. Sinyakova [et al.] // *Russian Journal of Genetics: Applied Research*, 2015, 5(6):656-665.
11. Verbruggen F. Response inhibition in the stop-signal paradigm / F. Verbruggen, G.D. Logan // *Trends in Cognitive Sciences*, 2008, 12, 418-424.

Т.М. Климова, Р.Н. Захарова, А.И. Федоров, М.Е. Балтахинова, Е.П. Аммосова, В.И. Федорова ПОЛИМОРФИЗМ ALA54THR ГЕНА *FABP2* И МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ В ЯКУТ- СКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

УДК 616-01/09; 575.167; 575.22

Проведен анализ ассоциации аллельных вариантов rs1799883 (*FABP2*) с метаболическим синдромом и его компонентами у представителей якутской этнической группы (по самоопределению) из с. Бердигестях Горного района Республики Саха (Якутия). Установлена ассоциация генотипа AG с абдоминальным типом ожирения OR 1,7 (95% ДИ 1,01-2,99).

Ключевые слова: ген *FABP2* (rs 1799883), полиморфизм Ala54Thr гена *FABP2*, метаболический синдром, абдоминальное ожирение, якутская популяция.

We analyzed association of allelic rs1799883 options (*FABP2*) with metabolic syndrome and its components at representatives of the Yakut ethnic group (on self-determination) from Berdigestyakh village of the Gorniy region of Republic Sakha (Yakutia). The association of genotype AG with abdominal obesity was established at OR 1,7 (95% CI 1,01-2,99).

Keywords: *FABP2* gene (rs1799883), Ala54Thr polymorphism of the *FABP2* gene, metabolic syndrome, abdominal obesity, Yakut population.

КЛИМОВА Татьяна Михайловна – к.м.н., доцент МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, biomedyk@mail.ru; НИИ здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова: **ФЕДОРОВ Анастасий Иванович** – к.б.н., с.н.с., fedorow@yandex.ru, **ЗАХАРОВА Раиса Николаевна** – к.м.н., вед.н.с., prn.inst@mail.ru, **БАЛТАХИНОВА Марина Егоровна** – н.с., bmege@rambler.ru, **АММОСОВА Елена Петровна** – к.м.н., вед.н.с., ammosovael@mail.ru; **ФЕДОРОВА Валентина Ивановна** – к.м.н., нач. отдела АО «Сахамедстрах», vifedorova@rambler.ru.

Введение. Метаболический синдром представляет собой комплекс метаболических факторов риска, связанных с увеличением распространенности диабета и сердечно-сосудистых заболеваний [8, 12]. Каждый компонент метаболического синдрома в определенной степени имеет связь с наследственностью, что свидетельствует о том, что генетические факторы могут оказывать существенное влияние на патогенез этого синдрома [9, 12, 15].

Ген белка, связывающего жирные кислоты в кишечнике (*FABP2*), участвует в регуляции захвата и переноса длинноцепочечных жирных кислот в клетках эндотелия кишечника [5]. Полиморфные варианты гена *FABP2* (rs 1799883) могут оказывать влияние на концентрацию липидов в плазме крови и их внутриклеточный транспорт [6]. В исследованиях, проведенных среди популяций северных территорий, было показано, что липидный обмен играет

ключевую роль в эффективной адаптации к условиям холодного климата [1, 3]. Республика Саха (Якутия) относится к территориям с экстремальными климатическими условиями, в первую очередь из-за низких температур. Якуты, численность которых по данным переписи 2010 г. составляет 466 492 чел., являются представителями центрально-азиатского типа североазиатской расы. В настоящее время среди населения региона, так же, как и во всем мире, стремительно растет заболеваемость сахарным диабетом 2-го типа. Этому способствуют высокая частота ожирения и других нарушений обмена веществ [2]. Исследования, посвященные изучению связи между генетическими факторами и здоровьем человека, могут расширить границы наших знаний о влиянии генов и окружающей среды на фенотип. В связи с этим целью исследования было изучение связи полиморфизма Ala54Thr гена *FABP2* (rs 1799883) с метаболическим синдромом и его компонентами, а также с некоторыми биохимическими и антропометрическими показателями у якутов, представителей центрально-азиатского типа североазиатской расы.

Материал и методы исследования. Группы были сформированы в ходе эпидемиологического исследования среди населения с. Бердигестях Горного улуса Республики Саха (Якутия), проведенного в рамках базовой части Госзадания Минобрнауки РФ 17.6244.2917/8.9 «Клинико-генетические аспекты заболеваний, характерных для коренных жителей Якутии в современных условиях». Всего в исследовании приняли участие 242 чел., представители якутской этнической группы (по самоопределению). Из них согласие на генетическое исследование было получено у 228 лиц. Все участники исследования были обследованы по единой программе, включавшей двукратное измерение артериального давления (АД), антропометрическое обследование по стандартной методике, анализ композиционного состава организма на биоимпедансном анализаторе Tanita (Япония) SSC 330, забор венозной крови для лабораторных исследований. Определение глюкозы, общего холестерина (ОХС), триглицеридов, холестерина липопротеидов высокой плотности (ХС ЛПВП) проводили на экспресс-анализаторе Cardiocheck PA (USA) из венозной крови, взятой в утренние часы спустя 10–12 ч после приема пищи. Концентрацию холесте-

рина липопротеидов низкой плотности (ХС ЛПНП) рассчитывали по формуле Фридвальда при содержании триглицеридов в крови менее 4,5 ммоль/л. Уровни содержания лептина, СРБ, инсулина определяли методом ИФА с использованием наборов производства DRG. Наличие метаболического синдрома и его компонентов определяли с помощью критериев IDF 2005 г. [8]. Контрольные группы были сформированы из числа лиц без определенных метаболических нарушений.

Методом ПЦР было генотипировано 228 образцов ДНК. Для SNP-генотипирования использовали TaqMan пробы, специфичные участкам, содержащим интересующие SNP. Пробы и праймеры были разработаны при помощи программы Beacon Designer 8 от PREMIER Biosoft. В качестве репортеров были использованы красители FAM и R6G, а в качестве тушителя – BHQ-1. Полимеразную цепную реакцию в реальном времени проводили в системе CFX96 производства Bio-Rad. Объем реакционной смеси составлял 25 мкл. Каждую реакцию проводили в трех повторах. Этап активации проводили при 95°C в течение 3 мин, ход одного цикла состоял из трёх температурно-временных отрезков – 95°C (30 с), 54°C (20 с) и 72°C (20 с). Общее количество циклов составило 40.

Проверка соответствия распределения генотипов закону равновесного состояния Харди-Вайнберга проводилась с использованием онлайн-калькулятора на сайте <https://wpcalc.com/en/equilibrium-hardy-weinberg/> [7]. Статистический анализ данных был проведен в пакете IBM SPSS STATISTICS 22. При сравнении групп в зависимости от типа данных использовали критерии Манна-Уитни и Пирсона χ^2 . В качестве меры эффекта вычисляли отношение шансов (OR). Критическое значение уровня статистической значимости различий (p) принималось равным 5%.

Исследовательский проект был одобрен локальным комитетом по биоэтике Якутского научного центра комплексных медицинских проблем (выписка из протокола №39 от 26 июня 2014 г.). Участие в исследовании было полностью добровольным. Полученная клинически полезная информация была доступна для участников исследования.

Результаты и обсуждение. Белки, связывающие жирные кислоты (FABPs), относятся к семейству цитоплазматических липид-связывающих белков, участвующих во внутриклеточ-

ном транспорте и метаболизме липидов. Ген *FABP2*, экспрессирующийся в эпителиальных клетках тонкого кишечника, расположен в хромосомной области 4q28-4q31, состоит из 4 экзонов и 3 интронов и кодирует белок, содержащий 131 аминокислоту. Полиморфизм rs1799883 гена *FABP2* обусловлен заменой гуанина на аланин в 54 кодоне, что приводит к замене аланина на треонин (Ala54Thr) в экзоне 2. Белок, содержащий треонин, обладает большим сродством к длинноцепочечным жирным кислотам, чем аланин-содержащий вариант [5-6]. *FABP2* рассматривается как ген-кандидат, вовлеченный в патогенез сахарного диабета 2 типа, метаболического синдрома и ожирения в разных этнических группах [4, 10, 11, 13, 14, 16]. В то же время анализ литературы показал дискуссионность результатов исследований связи между полиморфизмом гена *FABP2* и риском развития метаболических нарушений. Так, Zhao T. с соавторами в 2010 г. был проведен мета-анализ результатов 13 исследований с 13451 участником. Обобщение результатов показало слабую связь полиморфизма Ala54Thr гена *FABP2* со степенью инсулинорезистентности, высоким уровнем инсулина натощак и глюкозы через 2 ч после нагрузки [16]. Мета-анализ Qiu C. и соавторов [13], объединивший результаты 13 исследований, включавших 2020 случаев сахарного диабета и 2910 – контрольных (6 азиатских и 7 европейских популяций), показал наличие ассоциации между полиморфизмом Ala54Thr гена *FABP2* и риском сахарного диабета 2 типа только для азиатских популяций [13]. Результаты мета-анализа Y. Liu и соавторов [11] 39 исследований (24 – сахарный диабет 2 типа, 9 – ожирение, 6 – метаболический синдром) продемонстрировали наличие статистически значимой связи между полиморфизмом Ala54Thr гена *FABP2* и MC ($p=0,031$), СД 2 типа ($p<0,001$), но не обнаружили ассоциации с риском ожирения ($p=0,367$).

В настоящем исследовании для анализа ассоциации аллельных вариантов rs1799883-*FABP2* с метаболическим синдромом и его компонентами использованы данные 228 представителей якутской популяции (по самоопределению). Средний возраст участников составил 43,9 (17,5) года. Абдоминальное ожирение установлено у 56,8% участников, повышенный уровень АД – у 42%, гипергликемия натощак – у 22,4, сниженный уровень ХС ЛПВП – у 9,7, гипертриглицериде-

Таблица 1

Распределение частоты аллелей и генотипов полиморфизма ALA54THR гена *FABP2* в якутской популяции*

Группа	n	Частота (95% ДИ)		p
		Аллель		
		G	A	
Женщины	156 72	70,2 (64,9-75)	29,8 (25-35,1)	0,629
Мужчины		72,9 (65,1-79,5)	27 (20,5-34,8)	
Оба пола	228	71,1 (66,7-75)	28,9 (25-33,2)	0,548
20-39 лет	91	70,9 (63,9-77)	29,1 (23-36,1)	0,439
40-59 лет	88	72,2 (65,1-78,3)	27,8 (21,8-34,9)	
60 лет и старше	49	69 (60-77,6)	30,6 (22,4-40,3)	
Генотип				
	GG	AG		
Женщины	156	40,4 (33-48,2)	59,6 (51,8-67)	0,439
Мужчины	72	45,8 (34,8-57,3)	54,2 (42,7-65,2)	
Оба пола	228	42,1 (35,9-48,6)	57,9 (51,4-64,1)	0,817
20-39 лет	91	41,8 (32,2-52,2)	58,2 (48-67,8)	
40-59 лет	88	44,3 (34,4-54,7)	55,7 (45,3-65,6)	
60 лет и старше	49	38,8 (26,4-52,8)	61,2 (47,2-73,6)	

* Распределение генотипов во всех группах согласуется с законом равновесного состояния Харди-Вайнберга; p — достигнутый уровень статистической значимости различий при сравнении групп с использованием критерия Пирсона χ^2 .

Таблица 2

Антропометрические и биохимические показатели в зависимости от генотипа ALA54Thr гена *FABP2*

Показатель	Генотип n (%)				p
	GG		AG		
	n	Me (Q1; Q3)	n	Me (Q1; Q3)	
Возраст, лет	96	45,7 (25,3; 56,8)	132	47 (27; 59)	0,512
САД, мм рт.ст.	94	113,2 (106,3; 130,0)	132	120,0 (109,8; 132,4)	0,261
ДАД, мм рт.ст.	94	76,5 (69,6; 82,8)	132	77,3 (70,0; 86,9)	0,416
ОХС, ммоль/л	96	4,4 (3,5; 5,1)	130	4,4 (3,7; 5,5)	0,199
ХС ЛПВП, ммоль/л	96	1,7 (1,4; 2,1)	130	1,7 (1,4; 2,2)	0,348
Триглицериды, ммоль/л	96	0,9 (0,8; 1,0)	130	0,9 (0,8; 1,1)	0,295
ХС ЛПНП, ммоль/л	96	2,1 (1,4; 2,8)	130	2,2 (1,5; 3,1)	0,281
Глюкоза, ммоль/л	94	5,1 (4,6; 5,5)	129	5,1 (4,7; 5,5)	0,953
Лептин, нг/мл	94	4,8 (4,3; 5,2)	130	4,7 (4,3; 5,2)	0,977
Инсулин, мкЕд/мл	94	19,5 (13; 27,5)	130	18 (12,6; 27,7)	0,730
СРБ, мг/л	94	0,2 (0,07; 1,9)	130	0,3 (0,07; 1,2)	0,720
ИМТ, кг/м²	94	22,6 (20,3; 27,5)	127	24,2 (21,8; 27,8)	0,066
Окружность талии, см	92	83,8 (76,2; 95,4)	128	88,1 (79,8; 97,0)	0,082
Процент жира	92	24,2 (16,6; 32,6)	126	29,1 (21,4; 34,6)	0,107
Масса свободная от жира, кг	94	43,6 (40; 52,4)	127	43,1 (39,7; 49,6)	0,677

Примечание. p — достигнутый уровень статистической значимости различий при сравнении групп с использованием критерия Манна-Уитни; Me (Q1; Q3) — медиана (25-75%); ИМТ — индекс массы тела.

Таблица 3

Анализ ассоциаций полиморфных вариантов ALA54Thr гена *FABP2* с метаболическими нарушениями

Нарушение*	Генотипы n (%)		OR (95%CI)	p
	GG	AG		
Метаболический синдром n=214	13 (14,8)	23 (18,3)	1,57 (0,76-3,2)	0,503
Повышенный уровень АД n=226	38 (40,4)	57 (43,2)	1,12 (0,65-1,9)	0,679
Гипоальфахолестеринемия n=226	10 (10,4)	12 (9,2)	0,87 (0,36-2,1)	0,766
Гипертриглицеридемия n=226	5 (5,2)	8 (6,2)	1,19 (0,38-3,8)	0,763
Гипергликемия натощак n=223	22 (23,4)	28 (21,7)	0,91 (0,48-1,71)	0,764
Абдоминальное ожирение n=220	45 (48,9)	80 (62,5)	1,74 (1,01-2,99)	0,045

* По критериям IDF 2005 г. p — достигнутый уровень статистической значимости различий при сравнении групп с использованием критерия Пирсона χ^2 ; OR (95%CI) — отношение шансов с 95%-ным доверительным интервалом.

мия у — 5,8, а метаболический синдром в сформированном виде по критериям IDF (2005 г.) выявлен у 16,8% обследованного населения.

Для значительного большинства представителей якутской популяции характерно носительство аллеля G полиморфизма ALA54Thr гена *FABP2* (71%). По данным литературы, частота носительства аллеля A в большинстве популяций также составляет около 30% [11]. Среди обследованных не выявлено лиц с генотипом AA. Частота аллелей и генотипов была схожей как среди мужчин и женщин, так и в разных возрастных группах (табл. 1). Распределение генотипов в подгруппах согласуется с законом равновесного состояния Харди-Вайнберга.

Сравнительный анализ распределения показателей липидного и углеводного обмена у обследованных лиц показал, что полиморфизм данного гена не оказывает заметного влияния на среднюю концентрацию указанных показателей (табл.2). Следует отметить, что различия средних значений основных антропометрических показателей (индекс массы тела, окружность талии) в зависимости от генотипа гена *FABP2* были близки, но не достигали уровня статистически значимых, что, возможно, обусловлено небольшим размером выборки.

МС был диагностирован у 36 лиц, что составило 16,8% от общего числа обследованных. Среди женщин МС встречался значительно чаще, чем у мужчин (20,9 и 7,6% соответственно, $p=0,016$), и его частота увеличивалась с возрастом обследованных (с 3,5% в возрасте 20-39 лет до 28,9% в 60 лет и старше, $p<0,001$). Исследование клинко-генетических ассоциаций с использованием критерия Пирсона χ^2 показало, что уровень значимости при сравнении частоты абдоминального ожирения в группах с разными генотипами был близок к критическому значению (0,045). При этом шансы иметь генотип AG в 1,7 раза (95% ДИ 1,01-2,99) были выше у лиц с абдоминальным ожирением (табл. 3). Частота МС и других его компонентов не зависела от генотипа *FABP2*.

Заключение. Таким образом, результаты исследования показали достаточно высокую частоту минорного аллеля гена *FABP2* 54Thr в якутской популяции (0,29). Анализ клинко-генетических ассоциаций показал возможную связь данного полиморфизма с абдоминальным ожирением. С учетом широкой распространенности в данной группе населения таких мета-

болических нарушений, как ожирение и повышенный уровень АД, а также растущей заболеваемости сахарным диабетом 2 типа, необходимо продолжить поиск генов предрасположенности к этим заболеваниям.

Литература

1. Казначеев В.П. Адаптация и конституция человека / В.П. Казначеев, С.В. Казначеев; под ред. Н.Р. Деряпа. — Новосибирск: Наука, 1986. — 118 с.
2. Казначеев В.П. Adaptation and human constitution / V.P. Kaznacheev, S.V. Kaznacheev; Ed. N.R. Deryapa. — Novosibirsk: Science, 1986. — 118 p.
3. Климова Т.М. Критерии ожирения для идентификации метаболических факторов риска у коренного сельского населения Якутии / Т.М. Климова, В.И. Федорова, М.Е. Балтахинова // Сибирский медицинский журнал (Иркутск). — 2012. — № 8 (115). — С. 110–113.
4. Klimova T.M. Obesity criteria for identifying metabolic risk factors among indigenous rural population of Yakutia / T.M. Klimova, V.I. Fedorova, M.E. Baltakhinova // Siberian Medical Journal (Irkutsk). — 2012. — № 8 (115). — P. 110–113.
5. Панин Л.Е. Гомеостаз и проблемы приполярной медицины (методологические аспекты адаптации) / Л.Е. Панин // Бюллетень СО РАМН. — 2010. — № 3 (30). — С. 6–11.
6. Panin L.E. Homeostasis and problems of circumpolar health (methodological aspects of adaptation) / L.E. Panin // The Bulletin of Siberian Branch of Russian Academy of Medical Sciences. — 2010. — № 3 (30). — P. 6–11.
7. Association of Genetic polymorphism of PPAR-2, ACE, MTHFR, FABP-2 and FTO genes in risk prediction of type 2 diabetes mellitus / Abbas S. [et al.] // Journal of Biomedical Science. — 2013. — № 1 (20). — С. 80.
8. FABP2 fatty acid binding protein 2 [Online]. [cited 2017 June 15]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2169>
9. FABP2 Gene (Protein Coding) [Online]. [cited 2017 June 15]. Available from: <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=FABP2>
10. Equilibrium Hardy-Weinberg [Online]. [cited 2017 June 15]. Available from: <https://wpcalc.com/en/equilibrium-hardy-weinberg/>
11. IDF. The IDF consensus worldwide definition of the metabolic syndrome [Online]. 2006 [cited 2017 June 15]. Available from: <https://www.idf.org/e-library/consensus-statements/60-idfconsensus-worldwide-definition-of-the-metabolic-syndrome>
12. Genome-wide screen for metabolic syndrome susceptibility loci reveals strong lipid gene contribution but no evidence for common genetic basis for clustering of metabolic syndrome traits / Kristiansson K. [et al.] // Circulation: Cardiovascular Genetics. — 2012. — № 2 (5). — P. 242–249.
13. Gene polymorphisms of FABP2, ADIPOQ and ANP and risk of hypertriglyceridemia and metabolic syndrome in Afro-Caribbeans / Larifla L. [et al.] // PLoS ONE. — 2016. — № 9 (11). — P. 1–14.
14. Association of the FABP2 Ala54Thr polymorphism with type 2 diabetes, obesity, and metabolic syndrome: a population-based case-control study and a systematic meta-analysis / Liu Y. [et al.] // Genetics and Molecular Research. — 2015. — № 1 (14). — P. 1155–1168.
15. The Metabolic Syndrome and Cardiovascular Risk / Mottillo S. [et al.] // Journal of the American College of Cardiology. — 2010. — № 14 (56). — P. 1113–1132.
16. Association between FABP2 Ala54Thr polymorphisms and type 2 diabetes mellitus risk: A HuGE Review and Meta-Analysis / Qiu C.J. [et al.] // Journal of Cellular and Molecular Medicine. — 2014. — № 12 (18). — P. 2530–2535.
17. The Ala54Thr polymorphism of the fatty acid binding protein 2 gene modulates HDL cholesterol in Mexican-Americans with type 2 diabetes / Salto L.M. [et al.] // International Journal of Environmental Research and Public Health. — 2015. — № 1 (13). — P. 1–10.
18. Stancakova A. Genetics of metabolic syndrome / A. Stancakova, M. Laakso // Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders. — 2014. — № 4 (15). — P. 243–252.
19. Zhao T. Association of the fatty acid-binding protein 2 gene Ala54Thr polymorphism with insulin resistance and blood glucose: a meta-analysis in 13451 subjects / T. Zhao, J. Zhao, W. Yang // Diabetes/Metabolism Research and Reviews. — 2010. — № 5 (26). — P. 357–364.

С.К. Кононова, О.Г. Сидорова, Ф.А. Платонов, В.Л. Ижевская, Э.К. Хуснутдинова, С.А. Федорова

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ И ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ ДЛЯ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ I ТИПА, НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В ЯКУТСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

УДК 616-009.26

В статье обсуждаются вопросы информированного согласия при ДНК-тестировании спиноцеребеллярной атаксии 1-го типа, наиболее распространенного в якутской популяции наследственного заболевания с поздним началом манифестации. Описаны разные этапы процедуры получения информированного согласия при медико-генетическом консультировании и при научных исследованиях. Установлена целесообразность внедрения биоэтического принципа нераскрытия генетической информации для участника научного исследования по изучению наследственных болезней с поздней манифестацией.

Ключевые слова: ДНК-тестирование, наследственные болезни, информированное согласие, спиноцеребеллярная атаксия 1 типа.

The article discusses the issues of informed consent for DNA testing at type 1 spinocerebellar ataxia, the most common hereditary disease with late onset of manifestation in the Yakut population. Different stages of obtaining informed consent in medical genetic counseling and in scientific research are described. The expediency of using the bioethical principle of non-disclosure of genetic information for a participant in a scientific study on the research of hereditary diseases with late manifestation is established.

Keywords: DNA testing, hereditary diseases, informed consent, type 1 spinocerebellar ataxia.

КОНОНОВА Сардана Кононовна — к.б.н., с.н.с. ЯНЦ КМП, konsard@rambler.ru; **СИДОРОВА Оксана Гаврильевна** — н.с. ЯНЦ КМП; **ПЛАТОНОВ Федор Алексеевич** — д.б.н., директор Института здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова; **ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна** — д.м.н., проф., зам. директора Медико-генетического НЦ (Москва); **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камилевна** — д.б.н., проф., врио директора НИИ Биг УНЦ РАН; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** — д.б.н., с.н.с. ЯНЦ КМП, зав. лаб. Ин-та естественных наук СВФУ.

Введение. Начиная с 70-х гг. прошлого столетия работы по клонированию ДНК человека развивались быстрыми темпами и завершились успешным проектом «Геном Человека» по полной расшифровке нукле-

отидной последовательности ДНК, открыв большие перспективы для развития новых областей науки и практики, в том числе молекулярной генетики, этногеномики, молекулярной медицины и т.д.