
ГЕНЕТИЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ ФАКТОРУ V ЛЕЙДЕН, ПРОТРОМБІНУ ТА МЕТИЛЕНТЕТГІДРОФОЛАТРЕДУКТАЗИ У ХВОРИХ З ЦЕРЕБРОВАСКУЛЯРНОЮ ПАТОЛОГІЄЮ

Безсмертна Г.В., Безсмертний Ю.О.

Науково-дослідний інститут реабілітації інвалідів

Вінницького національного медичного університету ім. М.І. Пирогова

Мета: вивчити поширеність генетичного поліморфізму фактору V Лейден, протромбіну та метилентетгідролатредуктази (MTHFR C677T) у пацієнтів з цереброваскулярною патологією (ЦВП).

Методи. Обстежено 160 хворих віком 37–75 років, які перенесли гострі порушення мозкового кровообігу. Чоловіків було 87 (54,4%), жінок – 73 (45,6%). Контрольну групу склали 68 практично здорових осіб. Поліморфізм по фактору V Лейден, протромбіну та MTHFR C677T досліджували методом полімеразно-ланцюгової реакції.

Результати. В групі хворих з ЦВП виявлено носіїв мутації по фактору V Лейден, протромбіну та MTHFR C677T. Серед хворих з ЦВП відмічено зростання частки гетерозиготних носіїв лейденської мутації (14,4%) та гетерозиготних носіїв мутації по протромбіну (6,9%), що істотно перевищує частку таких осіб в контрольній групі (2,9% та 1,5%, відповідно). Серед хворих з ЦВП не виявлено жодного пацієнта з гомозиготним варіантом мутації по фактору V Лейден та протромбіну. Серед хворих з ЦВП відбувається накопичення як гетерозиготних, так і гомозиготних варіантів мутації по MTHFR C677T. При цьому, достовірних відмінностей щодо частоти розподілу різних варіантів поліморфізму гену MTHFR C677T серед здорових осіб та хворих на ЦВП не виявлено. Висока поширеність зазначених мутацій приводить до накопичення значної частки осіб з одночасним носійством кількох генетичних порушень. Загальна частка носіїв поліморфних генів серед хворих з ЦВП є досить високою (61,9%). У 14,3% осіб відмічене поєднання гетерозиготних варіантів мутації по MTHFR C677T та фактору V Лейден, у 1,3% – поєднання гетерозиготних варіантів мутації по MTHFR C677T та протромбіну. Найбільш частим поєднанням є комбінація гетерозиготного носійства мутації по MTHFR CT-677 з мутацією Лейдена (14,3%). Поєднання гетерозиготного носійства мутації по MTHFR CT-677 з мутацією по протромбіну (1,3%) реєструвалась у 11 разів рідше.

Висновки. У хворих з ЦВП частота гетерозиготних варіантів точкових мутацій по фактору V Лейден та протромбіну в 5 разів перевищує таку серед здорових осіб. Серед хворих з ЦВП накопичуються особи з комбінованими мутаціями. При цьому найбільш часто поєднуються гетерозиготні варіанти мутації по MTHFR C677T та фактору V Лейден.