

СТАТИСТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ДЕТЕКЦИИ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ CYP21A2



© Е.А. Ветчинкина*, Е.С. Подшивалова, Т.В. Погода

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ. Мутации гена CYP21A2 могут приводить к тяжелым формам врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН) вследствие дефицита 21-гидроксилазы. Большинство мутаций гена — это конверсии между геном CYP21A2 и гомологичным ему псевдогеном CYP21A1P. По данным неонатального скрининга, в РФ распространенность классической формы ВДКН составляет 1:9500. Идентификация мутаций гена CYP21A2 необходима для постановки диагноза и назначения терапии. Целью исследования являлось понимание структуры встречаемости наиболее распространенных мутаций в гене CYP21A2 у пациентов.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование было включено 1190 пациентов с подозрением на носительство патогенных вариантов в гене CYP21A2. Этим пациентам было выполнено молекулярно-генетическое исследование на выявление девяти частных мутаций гена CYP21A2 методом ПЦР в реальном времени и/или полное секвенирование гена по Сэнгеру.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Результаты анализа данных показали, что частоты встречаемости вариантов распределились следующим образом: I2spl (rs6467) — 14,96% гетерозигот и 12,52% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 20%; V281L (rs6471) — 17,98% гетерозигот и 7,65% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 16,64%; E3del (rs387906510) — 16,22% гетерозигот и 6,81% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 14,92%; P30L (rs9378251) — 12,69% гетерозигот и 6,39% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 12,73%; I172N (rs6475) — 12,18% гетерозигот и 3,70% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 9,79%; Q318X (rs7755898) — 7,39% гетерозигот и 3,95% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 7,65%; R356W (rs7769409) — 4,62% гетерозигот и 1,43% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 3,74%; кластер Ex6 (rs1554299737, rs12530380, rs6476) — 4,87% гетерозигот и 0,50% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 2,94%; P453S (rs6445) — 2,35% гетерозигот и 0,34% гомозигот, частота встречаемости минорного аллеля составила 1,51%.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Мы продемонстрировали статистические данные по частым патогенным мутациям в гене CYP21A2. Наиболее распространенными вариантами, встречающимися более чем в 20% случаев, оказались: I2spl (rs6467) в 27,48%, V281L (rs6471) в 25,63%, E3del (rs387906510) в 23,03%.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: ген CYP21A2; частые мутации; врожденная дисфункция коры надпочечников; генетическая диагностика.

ЦИТИРОВАТЬ:

Ветчинкина Е.А., Подшивалова Е.С., Погода Т.В. Статистический анализ результатов детекции частых мутаций в гене CYP21A2 // Эндокринная хирургия. — 2023. — Т. 17. — №4. — С. 32. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12855>

TO CITE THIS ABSTRACT:

Vetchinkina EA, Podshivalova ES, Pogoda TV. Statistical analysis of the results of detection of frequent mutations in the CYP21A2 gene. *Endocrine surgery*. 2023;17(4):32. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12855>

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

