

© Коллектив авторов, 2019

УДК 616.5-002.525.2-053.2:575.174.015.3

И.А. Козыро¹, А.В. Сукало¹, Е.С. Синявская², Р.И. Гончарова²

ИССЛЕДОВАНИЕ ВЛИЯНИЯ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ ИММУННОГО И ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО ОТВЕТА (STAT4, PD-1, PD-L1) НА РИСК РАЗВИТИЯ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКИ (СКВ) У ДЕТЕЙ

¹ Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Республика Беларусь

² Институт генетики и цитологии НАН Беларуси, Минск, Республика Беларусь

Цель. Провести анализ результатов генотипирования выборки детей, страдающих СКВ и СКВ с люпус-нефритом (ЛН), по локусам STAT4 (rs3821236), PD-1 (rs11568821), PD-L1 (rs2297136) в сравнении с контрольной группой детей без каких-либо аутоиммунных и воспалительных заболеваний.

Материалы и методы. Пациенты Республиканского Центра детской нефрологии и заместительной почечной терапии и кардиологического отделений УЗ «2-я детская клиническая больница» г. Минска с установленными диагнозами СКВ (n=7), СКВ с люпус-нефритом (n=18); контроль – дети без аутоиммунных и острых воспалительных заболеваний (n=67–80). Объект исследования – геномная ДНК, выделенная из образцов периферической цельной крови стандартным фенол-хлороформным методом.

Результаты. Частота полиморфных вариантов генов STAT4 (rs3821236), PD-1 (rs11568821), PD-L1 (rs2297136) исследована в группе детей с СКВ без поражения почек и с люпус-нефритом (n=25) по сравнению с детьми контрольной группы (n=80).

Заключение. Анализ распределения частот генотипов/аллелей по полиморфному локусу rs3821236 STAT4 выявил статистически значимую ассоциацию суммы генотипов, имеющих в своем составе хотя бы один минорный аллель (GG vs. GA+AA) с риском развития СКВ (p = 0,04 OR 2,54 [1,04–6,41]) для группы детей с СКВ без поражения почек и с наличием почечной патологии, что имеет потенциальную практическую ценность для диагностики. При анализе полиморфных локусов PDCD1 (rs11568821) и PD-L1 (rs2297136) не выявлено статистически значимых различий между исследованными группами.

Ключевые слова: системная красная волчанка, люпус-нефрит, дети, генетический полиморфизм, PD-1, PD-L1, STAT4.

I.A. Kazyra¹, A.V. Sukalo¹, E.S. Sinyavskaya², R.I. Goncharova²

STUDY OF INFLUENCE OF IMMUNE AND INFLAMMATORY RESPONSE GENE POLYMORPHISM (STAT4, PD-1, PD-L1) ON THE RISK OF DEVELOPMENT OF SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS (SLE) IN CHILDREN

¹ Belarusian State Medical University, Minsk, Republic of Belarus

² Institute of Genetics and Cytology of the National Academy of Sciences of Belarus, Minsk, Republic of Belarus

Objective. To analyze the results of genotyping in children suffering from SLE and SLE with lupus nephritis (LN) at the loci STAT4 (rs3821236), PD-1 (rs11568821), PD-L1 (rs2297136) in comparison with the control group of children without autoimmune and inflammatory diseases.

Materials and methods. Patients from the National Center for Pediatric Nephrology and Renal Replacement Therapy and Cardiology Department of the “2nd Children's Clinical Hospital” Minsk with established diagnoses of SLE (n=7), SLE with lupus nephritis (n=18) and control (children without autoimmune and inflammatory diseases [n = 7–80]). Object of study - genomic DNA isolated from samples of peripheral whole blood using the standard phenol-

chloroform method.

Results. Frequency of STAT4 (rs3821236), PD-1 (rs11568821), PD-L1 (rs2297136) gene polymorphisms was studied in children with systemic lupus erythematosus without renal manifestations and with nephritis (n = 25) and in the controls (n = 80).

Conclusion. Analysis of genotype/allele frequency distribution of rs3821236 STAT4 revealed that genotypes containing at least one minor allele (GA+AA) are associated with SLE (p = 0,04 OR 2,54 [1,04–6,41]). Our findings are of the potential practical value for diagnostics. No differences of statistical significance between examined sets of patients and controls were found in our analysis of genotype and allele frequency distribution of PDCD1 (rs11568821), PD-L1 (rs2297136) polymorphisms.

Key words: Systemic lupus erythematosus, Lupus nephritis, Children, Genetic polymorphism, PD-1, PD-L1, STAT4.