

ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА MTHFR (A1298C) И ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ

П. Б. Гульмухамедов

Ж. А. Ризаев

Н. Л. Хабилов

К. Т. Бобоев

ВВЕДЕНИЕ

Причинные и патогенетические механизмы формирования врожденных пороков челюстно-лицевой области (ВПЧЛО) до настоящего времени остаются полностью не раскрытыми. Между тем, прогресс в медицинской науке, связанный с широким применением генетических исследований на сегодняшний день, позволяет глубже понять механизмы инициации многих патологий, в том числе и ВПЧЛО. В частности, современные исследования направлены на оценку значимости ряда генетических полиморфизмов, участвующих в формировании сложных нарушений, способствующие повышению риску развития ВПЧЛО. Среди наиболее значимых полиморфных генов имеющие определенный вклад в инициации начала ВПЧЛО важное место отводится генам цикла фолатов, а именно гену MTHFR, кодирующего внутриклеточный фермент, принимающий участие в превращении гомоцистеина в метионин.

Цель. Изучить особенности встречаемости полиморфизма MTHFR (A1298C) среди больных с врожденными пороками челюстно-лицевой области.

Материал и методы. Исследование полиморфного гена MTHFR (A1298C) проведено у 105 неродственных детей с ВПЧЛО с медианой возраста $6,5 \pm 1,8$ лет, проживающих на территории республики Узбекистан, находившиеся на наблюдении в клинике Ташкентского государственного стоматологического института в период с 2019 по 2022 гг. Контрольную группу составили 103 здоровых детей, сопоставимого возраста. Тестирование полиморфизма MTHFR (A1298C) проводилось на программируемом термоциклере фирмы «Applied Biosystems» 2720 (США), с использованием тест-систем компании «Литех» (Россия), согласно инструкции производителя. Статистический анализ результатов проведен с использованием пакета статистических программ «OpenEpi, Version 9.3».

Результаты. В ходе сравнительного анализа между основной и контрольной группами выявлено, что минорный аллель С статистически незначимо регистрировался чаще среди больных основной группы с ВПЧЛО в 1.4 раза (29.5% против 23.3%; $\chi^2=2.1$; $P=0.2$; OR=1.4; 95%CI: 0.89-2.14). Одновременно, различие было выявлено и между долями носительства дикого генотипа А/А и гетерозиготного генотипа А/С, частоты которых в группе больных с ВПЧЛО оказались выше чем в контроле менее чем в один раз (56.2% против 51.5%; $\chi^2=0.5$; $P=0.5$; OR=1.2; 95%CI: 0.7-2.09) и 1.2 раза (56.2% против

51.5%; $\chi^2=0.5$; $P=0.5$; $OR=1.2$; 95%CI: 0.7-2.09). Но, статистический анализ показал, что выявленные различия носили не достоверный характер.

Наряду с данными особенностями важно подчеркнуть факт обнаружения повышения доли носительства мутантного генотипа С/С, который также статистически недостоверно повышал риск формирования ВПЧЛО в 2.0 раза (7.6% против 3.9%; $\chi^2=1.3$; $P=0.3$; $OR=2.0$; 95%CI: 0.61-6.85).

Следовательно, результаты сравнительного анализа различий в распределении частот аллелей и генотипов полиморфного гена МТНFR (A1298C) между основной группой больных с ВПЧЛО и здоровых показал статистически недостоверный характер повышения минорного аллеля С в 1.4 раза ($\chi^2=2.1$; $p=0.2$) и мутантного генотипа С/С в 2.0 раза ($\chi^2=1.3$; $p=0.3$).

Вывод. Полученные результаты не позволяют рассматривать полиморфизм гена МТНFR (A1298C) в качестве самостоятельного генетического маркера повышающего риск формирования ВПЧЛО в Узбекистане.

ЛИТЕРАТУРА:

1. Каримов Х. Я., Бобоев К. Т., Гулмухамедов П. Б. СОСТОЯНИЕ И ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ В УЗБЕКИСТАНЕ //МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА 2017. – 2017. – С. 50-51.
2. Скосырева О. В. и др. НЕФРОПРОТЕКЦИЯ У БОЛЬНЫХ COVID-19 //Scientific Impulse. – 2023. – Т. 1. – №. 6. – С. 1753-1761.
3. Клемин В. А. и др. ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ ПРЕДИКТОРЫ ПРОТЕЗНОГО СТОМАТИТА АЛЛЕРГИЧЕСКОГО ГЕНЕЗА //Евразийский журнал медицинских и естественных наук. – 2023. – Т. 3. – №. 4. – С. 184-192.
4. Klyomin V. A. et al. ALGORITHM FOR A STEP-BY-STEP DESCRIPTION OF A TOOTH WITH PERIODONTITIS ACCORDING TO RADIOLOGICAL DIAGNOSTIC DATA //Научный Фокус. – 2024. – Т. 1. – №. 11. – С. 584-591.
5. Хабилов Н. Л. и др. госпитал ортопедик стоматология кафедраси йил давомида нашр этилган тезислар хисоботи //Conferences. – 2023. – С. 114-118.
6. Гульмухамедов П., Хабилов Н., Бобоев К. Необходимость генетических исследований в стоматологии //Stomatologiya. – 2017. – Т. 1. – №. 3 (68). – С. 91-94.
7. Гульмухамедов П. Б., Хабилов Н. Л., Бобоев К. Т. РОЛЬ-308 G> А Полиморфизма гена TNF-а в формировании хронического парадонтита //Современная медицина: новые подходы и актуальные исследования. – 2018. – С. 44-48.
8. Гульмухамедов П. Б. и др. ОСОБЕННОСТИ ВСТРЕЧАЕМОСТИ АЛЛЕЛЬНОГО ПОЛИМОРФИЗМА Ile462Val В ГЕНЕ СYP1A1 СРЕДИ ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //ЖУРНАЛ

СТОМАТОЛОГИИ И КРАНИОФАЦИАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ. - 2023. - Т. 4. - №. 4.

9. Гульмухамедов П. Б. и др. ОСОБЕННОСТИ ВСТРЕЧАЕМОСТИ АЛЛЕЛЬНОГО ПОЛИМОРФИЗМА Ile462Val В ГЕНЕ CYP1A1 СРЕДИ ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ ПОРОКАМИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //ЖУРНАЛ СТОМАТОЛОГИИ И КРАНИОФАЦИАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ. - 2023. - Т. 4. - №. 4.

10. Гульмухамедов П. Б. и др. ПОЛИМОРФНЫЕ ГЕНЫ ЦИКЛА ФОЛАТОВ И ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //ЖУРНАЛ СТОМАТОЛОГИИ И КРАНИОФАЦИАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ. - 2023. - Т. 4. - №. 4.

11. Gulmukhamedov P. B., Rizaev Z. A., Khabilov N. L. FEATURES OF MTHFR (A1298C) ALLELIC POLYMORPHISM AMONG CHILDREN WITH CONGENITAL DEFECTS OF THE MAXILLOFACIAL AREA IN UZBEKISTAN //Academia Repository. - 2023. - Т. 4. - №. 11. - С. 353-363.

12. Гульмухамедов П. Б. и др. ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА MTHFR (A1298C) И ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //Conferences. - 2023. - С. 62-63.

13. Турсунова М. Ф., Ибрахимова К. А., Гулмухамедов П. Б. ОБОСНОВАТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОСОБЕННОСТЕЙ КОДИРОВАНИЯ АНТИОКСИДАНТНЫХ ФЕРМЕНТОВ ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ ПАРОДОНТИТЕ //Молодые ученые. - 2023. - Т. 1. - №. 1. - С. 24-30.

14. Гульмухамедов П. Б. и др. ИЗУЧЕНИЕ УЧАСТИЯ ПОЛИМОРФНОГО ВАРИАНТА ГЕНА MTR (A2756G) В МЕХАНИЗМАХ РАЗВИТИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //PEDAGOGS. - 2023. - Т. 48. - №. 2. - С. 125-128.

15. Gulmukhamedov P. B. et al. PECULIARITIES OF THE GENETIC VARIANT OF MDR1 (C3435T) POLYMORPHISM IN NON-SYNDROME CONGENITAL MAULTS OF THE MAXILLOFACIAL REGION //British Medical Journal. - 2022. - Т. 2. - №. 4.

16. Kim V. E., Khabilov N. L., Gulmukhamedov P. B. EARLY DIAGNOSIS OF PERIODONTITIS DEVELOPMENT //Theoretical aspects in the formation of pedagogical sciences. - 2022. - Т. 1. - №. 6. - С. 268-269.

17. Gulmukhamedov P. B. et al. EPIDEMIOLOGICAL FEATURES OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE MAXILLOFACIAL REGION //Frontline Medical Sciences and Pharmaceutical Journal. - 2022. - Т. 2. - №. 04. - С. 53-62.

18. Bakhtiyorovich G. P. et al. АНАЛИЗ ФАКТОРОВ ПРЕДРАСПОЛАГАЮЩИХ РАЗВИТИЮ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ //JOURNAL OF BIOMEDICINE AND PRACTICE. - 2022. - Т. 7. - №. 6.

19. Саломович Ш. С. THE INFLUENCE OF REMOVABLE DENTURES ON THE ORAL CAVITY MICROFLORA //Ёш олимлар кунлари тиббиётнинг долзарб масалалари: III. - 2014. - Т. 1. - С. 102.

20. Иноятлов А. Ш. и др. Особенности клинических проявлений COVID-19 в ротовой полости //Интегративная стоматология и челюстно-лицевая хирургия. - 2022. - Т. 1. - №. 2. - С. 37-39.

21. Иноятлов А. Ш. и др. Тиш қатори ва окклюдон тексликдаги ўзгаришлар ҳамда уларнинг чакка-пастки жағ бўғимига таъсири //Интегративная стоматология и челюстно-лицевая хирургия. - 2022. - Т. 1. - №. 2. - С. 40-47.

22. Сафаров М. и др. Влияние несъемных зубных протезов различной конструкции на микробиологические и иммунологические показатели полости рта //Stomatologiya. - 2014. - Т. 1. - №. 1 (55). - С. 18-23.

23. Шарипов С. и др. СТОМАТОЛОГ ШИФОКОРЛАРНИ COVID-19 ВИРУСИДАН ХАФСИЗ САҚЛАШ //Scientific Impulse. - 2022. - Т. 1. - №. 4. - С. 895-898.

24. Tashpulatova K. et al. Technique for eliminating traumatic occlusion in patients using Implant-supported bridges //European Journal of Molecular & Clinical Medicine. - 2020. - Т. 7. - №. 2. - С. 6189-6193.

25. Сафаров М., Мусаева К., Шарипов С. Олинмайдиган кўприксимон тиш протезларининг оғиз бўшлиғи микробиологик ҳолатига таъсири //Stomatologiya. - 2017. - Т. 1. - №. 2 (67). - С. 51-54.

26. Салимов О. Р. и др. ПРОТЕЗИРОВАНИЯ СЪЕМНЫМИ КОНСТРУКЦИЯМИ ПАЦИЕНТОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА //Scientific Impulse. - 2022. - Т. 1. - №. 5. - С. 1507-1514.

Шарипов С. Мақолаларга иқтибос келтирилишда халқаро шаклнинг аҳамияти //Молодые ученые. - 2023. - Т. 1. - №. 1. - С. 10-23.

27. Дадабаева М. У. и др. КРИТЕРИЙ ОПТИМИЗАЦИЯ ФИКСАЦИИ ЦЕЛЬНОКЕРАМИЧЕСКИХ КОРОНОК //Journal of new century innovations. - 2022. - Т. 18. - №. 2. - С. 181-197.

28. Худойбергенова П. Т., Шарипов С. С. МИЛЛИЙ ҒОЯ ХУСУСИДА ҚИСҚАЧА МУЛОҲАЗАЛАР //Бюллетень педагогов нового Узбекистана. - 2023. - Т. 1. - №. 5. - С. 5-8.

29. Salomovich S. S. Citation for published articles //Journal of new century innovations. - 2022. - Т. 18. - №. 3. - С. 255-276.

30. Salomovich S. S. et al. Assessment of Changes in the Microbiological Parameters of the Oral Fluid in Patients Who Underwent Sovid-19 with Complete Edentulism before and after Prosthetics //NeuroQuantology. - 2022. - С. 6734-6739.



31. Xabilov N. L. et al. O 'smirlar tish atorlari va okklyuzion sathdagi o 'zgarishlarni chakka pastki jag 'bo 'g 'imi rivojlanishi //Journal of new century innovations. - T. 14. - №. 4. - С. 150-151.

32. Шарипов С. С., Хабилов Н. Л. Оценка микробиологических показателей ротовой жидкости у пациен-тов, перенесших Covid-19 с полной адентией до и после протезирования //Qo'llanmalar. - 2023. - С. 1-22.

33. Шарипов С. С. Covid-19 билан оғриган тишсиз беморларнинг функционал реабилитациясини ортопедик ёндашувда ишлаб чиқиш //Conferences. - 2023. - С. 1-68.