

Полиморфизмы rs7865618 и rs2157719 гена CDKN2B-AS1 и развитие первичной открытоугольной глаукомы у женского населения Центрального Черноземья

Елисеева Н.В.

ФГАОУ ВПО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет»
308015, г. Белгород, ул. Победы 85

В последние десятилетия проведение полногеномного поиска ассоциаций глаукомы позволило определить ассоциированные с ней полиморфные локусы. Проведено репликативное исследование ассоциаций GWAS-значимых полиморфных локусов rs7865618 и rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* с развитием первичной открытоугольной глаукомы в выборке из 290 больных с глаукомой, и 220 человек контрольной группы. Установлено, что у пациентов с глаукомой женского пола частота генотипа AA полиморфного локуса rs7865618 гена *CDKN2B-AS1* составила 34,98%, AG – 46,64%, GG – 13,37%, минорного аллеля A – 41,70%. У женщин контрольной группы определены следующие частоты полиморфного локуса rs7865618: AA – 28,30%, AG – 51,42%, GG – 20,28%, минорный аллель A – 45,99% соответственно. У больных глаукомой частота генотипа AA rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* была равна 39,01%, AG – 48,40%, GG – 18,72%, минорного аллеля G – 42,49%, а у женщин контрольной группы частота генотипа AA составила 32,88%, AG – 48,40%, GG – 18,72%, минорного аллеля G – 42,49% соответственно. Полиморфизмы rs7865618 и rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* не ассоциированы с первичной открытоугольной глаукомой у женщин Центрального Черноземья РФ.

Ключевые слова: первичная открытоугольная глаукома, ассоциации, ген *CDKN2B-AS1*, rs7865618, rs2157719

Для цитирования: Елисеева Н.В. Полиморфизмы rs7865618 и rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* и развитие первичной открытоугольной глаукомы у женского населения Центрального Черноземья. *Медицинская генетика* 2020; 19(8): 46-47.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.46-47

Автор для корреспонденции: Елисеева Н.В.; e-mail: eliseevanb78@mail.ru

Финансирование. Работа выполнена при финансовой поддержке гранта Президента Российской Федерации для ведущих научных школ Российской Федерации (проект НШ-2609.2020.7).

Конфликт интересов. Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Polymorphisms rs7865618 and rs2157719 of the CDKN2B-AS1 gene and the development of primary open-angle glaucoma in women from the Central Region of Russia

Eliseeva N.V.

Belgorod National Research University
Pobedy st. 85, Belgorod, 308015 Russia

In the past decade, a genome-wide search for glaucoma associations has identified the associated polymorphic loci with glaucoma. Goal: replicative studies of associations of significant polymorphic loci rs7865618 and rs2157719 of the *CDKN2B-AS1* gene with the development of primary open-angle glaucoma in women from the Central Black Earth Region of the Russian Federation. The object of the study was a sample of 290 patients with glaucoma, and 220 people in the control group. It was found that in patients with female glaucoma the frequency of the AA genotype of the polymorphic locus rs7865618 of the *CDKN2B-AS1* gene was 34.98%, AG – 46.64%, GG – 13.37%, minor allele A – 41.70%. In women of the control group, the following frequencies of the rs7865618 polymorphic locus were determined: AA – 28.30%, AG – 51.42%, GG – 20.28%, minor allele A – 45.99%, respectively. For rs2157719 of the *CDKN2B-AS1* gene among glaucoma patients, the frequency of the AA genotype was 39.01%, AG – 48.40%, GG – 18.72%, the minor G allele was 42.49%, and in the women in the control group, AA – 32.88%, AG – 48.40%, GG – 18.72%, minor allele G – 42.49%, respectively. Conclusions. Polymorphisms rs7865618 and rs2157719 of the *CDKN2B-AS1* gene are not associated with primary open-angle glaucoma in women of the Central Region of the Russian Federation.

Key words: primary open-angle glaucoma, associations, *CDKN2B-AS1* gene, rs7865618, rs2157719.

For citation: Eliseeva N.V. Polymorphisms rs7865618 and rs2157719 of the *CDKN2B-AS1* gene and the development of primary open-angle glaucoma in women from the Central Region of Russia. *Medical genetics*. 2020; 19(8): 46-47 (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.46-47

Corresponding author: Eliseeva N.V.; **e-mail:** eliseevanb78@mail.ru

Funding. This work was financially supported by a grant from the President of the Russian Federation for leading scientific schools of the Russian Federation (project NSh-2609.2020.7).

Conflict of Interest. Author declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

Первичная открытоугольная глаукома (ПОУГ) является наиболее распространенной формой глаукомы в большинстве популяций во всем мире [1]. Изучение генов связанных с глаукомой является актуальной темой. В последние десятилетие проведение полногеномного поиска ассоциаций глаукомы позволило определить связанные полиморфные локусы с глаукомой.

Цель исследования: провести репликативные исследования ассоциаций GWAS-значимых полиморфных локусов rs7865618 и rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* с развитием ПОУГ у женского населения Центрально-Черноземья РФ.

Материалы и методы

Объектом послужила выборка из 290 женщин, больных глаукомой, и 220 женщин контрольной группы. Обследование проводилось в офтальмологическом отделении ОГБУЗ Белгородская областная клиническая больница Святителя Иоасафа. В исследовании использовали венозную кровь. Геномную ДНК выделяли методом фенольно-хлороформной экстракции. Анализ осуществлялся методом полимеразной цепной реакции синтеза ДНК, используя, метод дискриминации аллелей. Для исследования были отобраны значимые полиморфные локусы связанные ПОУГ в гене *GDKN2B-AS1*. Данные представлены в открытом доступе в каталоге полногеномных исследований. Для гена *GDKN2B-AS1* были отобраны полиморфные локусы rs7865618, rs2157719. Характер ассоциаций аллелей и генотипов с ПОУГ оценивали при помощи показа-

телей отношении шансов (OR) и их 95% доверительного интервала (95%CI).

Результаты

Установлено, что у пациентов с глаукомой женского пола частота генотипа AA полиморфного локуса rs7865618 гена *GDKN2B-AS1* составила 34,98%, AG – 46,64%, GG – 13,37%, минорного аллеля A – 41,70%. У женщин контрольной группы определены следующие частоты полиморфного локуса rs7865618: AA – 28,30%, AG – 51,42%, GG – 20,28%, минорный аллель A – 45,99% соответственно. У больных глаукомой частота генотипа AA rs2157719 гена *GDKN2B-AS1* была равна 39,01%, AG – 48,40%, GG – 18,72%, минорного аллеля G – 42,49%, а у женщин контрольной группы частота генотипа AA составила 32,88%, AG – 48,40%, GG – 18,72%, минорного аллеля G – 42,49% соответственно. При сравнительном анализе частот полиморфных вариантов локусов rs7865618 и rs2157719 гена *CDKN2B-AS1* в группе женщин, больных глаукомой, и в контрольной группе достоверных различий выявлено не было ($p > 0,05\%$).

Таким образом, полиморфизмы rs7865618 и rs2157719 гена *GDKN2B-AS1* не ассоциированы с первичной открытоугольной глаукомой у женщин Центрального Черноземья РФ.

Литература/Reference

1. Tham Y.C., Li X., Wong T.Y., Quigley H.A., Aung T., Cheng C.Y. Global prevalence of glaucoma and projections of glaucoma burden through 2040: a systematic review and meta-analysis. *Ophthalmology* 2014; 121: 2081–2090.