

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.06.50-51>

Исследование полиморфизма генов системы витамина D у пациентов с рассеянным склерозом

Егорова Т.И.

ФГБОУ ВО Кемеровский государственный медицинский университет Минздрава России
650056, г. Кемерово, Россия, ул. Ворошилова, д.22а

Исследованиями показано, что содержание витамина D и полиморфизм генов системы витамина D являются факторами, ассоциированными с подверженностью развитию рассеянного склероза (РС). Целью работы стало исследование частоты шести SNP в генах системы витамина D – *VDR* и *GC* – у пациентов с РС (n=145) и в группе популяционного контроля (ПК, n=96). ДНК, выделенную из образцов крови, генотипировали методом ПЦР в режиме реального времени. Обсуждаются частота и спектр исследованного комплекса SNP. Исследование выявило 22 варианта сочетаний SNP в группе популяционного контроля и 15 вариантов в группе пациентов с РС. Наиболее распространенным у больных РС оказался вариант GCCCGC. Выявлено два варианта, которые встречались в сравниваемых группах с разной частотой – GCCCGA и GCCCAC. Полученные результаты свидетельствуют в пользу данных о взаимосвязи генов системы витамина D с развитием РС.

Ключевые слова: рассеянный склероз, гены, *VDR*, *GC*, SNP-полиморфизм.

Для цитирования: Егорова Т.И. Исследование полиморфизма генов системы витамина D у пациентов с рассеянным склерозом. *Медицинская генетика* 2025; 24(6): 50-51.

Автор для корреспонденции: Егорова Т.И.; **e-mail:** egorova-ti@mail.ru

Финансирование. Работа выполнена при частичном финансировании гранта Российского научного фонда № 22-25-20209, <https://rscf.ru/project/22-25-20209> и Министерства науки и высшего образования Кузбасса.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 10.06.2025

Принята: 30.06.2025

Study of gene polymorphisms of the vitamin D system in patients with multiple sclerosis

Egorova T.I.

Kemerovo State Medical University
22 a, Voroshilova st., Kemerovo, 650056, Russian Federation

Studies have shown that the level of vitamin D and polymorphisms in the genes of the vitamin D system are factors associated with susceptibility to the development of multiple sclerosis. The purpose of this work was to investigate the frequency of six SNPs in the genes of the vitamin D system – *VDR* and *GC* – in patients with multiple sclerosis (MS, n=145) and in a population control group (CG, n=96). DNA, extracted from blood samples, was genotyped using real-time PCR. The frequency and spectrum of the investigated SNP combinations are discussed. The study identified 22 variant combinations of SNPs in the population control group and 15 variants in the MS patient group. The most common variant among MS patients was GCCCGC. Two variants were identified that occurred with varying frequencies – GCCCGA and GCCCAC. The results obtained support the data on the correlation of vitamin D system genes with the development of MS.

Keywords: multiple sclerosis, genes, *VDR*, *GC*, SNP-polymorphism.

For citation: Egorova T.I. Study of gene polymorphisms of the vitamin D system in patients with multiple sclerosis. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(6): 50-51. (In Russ.)

Corresponding author: Egorova T.I.; **e-mail:** egorova-ti@mail.ru

Funding. This work was partially supported by grant No. 22-25-20209 of the Russian Science Foundation and the Ministry of Science and Higher Education of Kuzbass.

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: 10.06.2025

Accepted: 30.06.2025

Введение

Рассеянный склероз (РС) — мультифакториальное нейродегенеративное аутоиммунное заболевание, характеризующееся поражением центральной нервной системы [1]. В результате проникновения иммунных клеток через гематоэнцефалический барьер, повреждаются клетки и ткани головного мозга, что ведет к нарушению передачи сигналов между нейронами [2]. Вклад недостатка или дефицита витамина D рассматривается как возможный патогенетический фактор. Известно, что витамин D оказывает влияние на функции иммунокомпетентных клеток, имеет противовоспалительное антипролиферативное, антиангиогенное действие. К генам, связанным с внутриклеточными сигнальными путями системы витамина D, относится ген рецептора витамина D (*VDR*), а также ген, кодирующий белок, связывающий витамин D (*VDBP/DBP*) [3]. *VDBP* является высокополиморфным белком и кодируется геном *GC*. Согласно литературным данным, поскольку и *DBP*, и *VDR* могут быть задействованы в процессах аутоиммунитета, полиморфизмы в этих генах могут быть факторами риска развития аутоиммунных заболеваний [4].

Цель: исследование частоты аллельных вариантов (rs1544410, rs2228570, rs3847987, rs4588, rs7041, rs3755967) генов *VDR* и *GC* и их сочетаний у пациентов с РС.

Материалы и методы

Материалом для исследования послужила ДНК, выделенная из образцов крови, полученных от 145 пациентов ГАУЗ Кузбасская областная клиническая больница имени Беляева (Кемерово, Россия) с установленным диагнозом РС. В качестве группы сравнения привлечен популяционный контроль (n=96, волонтеры — русские жители г. Кемерово). Исследование проводилось на условиях добровольности, согласно этическим принципам, изложенным в Хельсинкской декларации ВМА, под контролем комитета по этике и доказательности медицинских научных исследований ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России. К участию в исследовании приглашались совершеннолетние мужчины и женщины.

Генотипирование образцов осуществлено методом ПЦР в режиме реального времени (амплификатор Applied Biosystems QuantStudio 5; коммерческие

наборы ООО «ДНК-Синтез»). По результатам генотипирования рассчитывали аллельные частоты и частоты SNP-комплексов по исследованной панели. Первичные результаты подвергнуты стандартной процедуре анализа с использованием ресурсов программ Statistica и SNPStats.

Результаты

В панель отобрано шесть SNP, в том числе три в гене *VDR* (rs1544410, rs2228570, rs3847987) и три в гене *GC* (rs4588, rs7041, rs3755967). Результатом проведенного исследования стало выявление 22 сочетаний SNP по комплексу однонуклеотидных полиморфных вариантов в генах *VDR* и *GC* в группе контроля и 15 вариантов — в группе пациентов с РС. Из них наиболее распространенным в группе РС оказался вариант GCCCCG, в группе контроля он был на втором месте. Наиболее распространенным в группе контроля был вариант TATCGC, в группе РС он был на третьем месте. Было выявлено два варианта, которые встречались с разной частотой. Вариант GCCCCA в группе контроля с частотой около 1%, в группе РС — 5%. Вариант GCCCCAC в два раза чаще встречался в группе контроля — более 14%, чем в группе РС — 7%.

Выводы

Полученные данные показывают, что в комплексах изученных полиморфных вариантов генов системы *VDR* и *GC* у групп пациентов с РС и популяционным контролем имеются некоторые различия, что может подтверждать взаимосвязь генов системы витамина D с развитием РС.

Литература/References

1. Wingerchuk D.M., Carter J.L. Multiple sclerosis: current and emerging disease-modifying therapies and treatment strategies. *Mayo Clin Proc.* 2014;89(2):225-40. doi: 10.1016/j.mayocp.2013.11.002.
2. McGinley M.P., Goldschmidt C.H., Rae-Grant A.D. Diagnosis and Treatment of Multiple Sclerosis: A Review. *JAMA.* 2021;325(8):765-779. doi: 10.1001/jama.2020.26858.
3. Imani D., Razi B., Motallebnezhad M., Rezaei R. Association between vitamin D receptor (VDR) polymorphisms and the risk of multiple sclerosis (MS): an updated meta-analysis. *BMC Neurol.* 2019;19(1):339. doi: 10.1186/s12883-019-1577-y.
4. Daryabor G., Gholijani N., Kahmini F.R. A review of the critical role of vitamin D axis on the immune system. *Exp Mol Pathol.* 2023;132-133:104866. doi: 10.1016/j.yexmp.2023.104866.