



Москва / 22-23 ноября 2023

II Конференция по онкоэндокринологии
и аутоиммунным эндокринным заболеваниям

Е.А. Ветчинкина¹, Е.С. Подшивалова¹, Т.В. Погода¹
¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

ЭНЦ
ФГБУ «НМИЦ
эндокринологии»
Минздрава России

Статистический анализ результатов детекции частых мутаций в гене *CYP21A2*

ВВЕДЕНИЕ. Мутации гена *CYP21A2* могут приводить к 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 488 обследованных пациентов не имели ни одной частой мутации в гене *CYP21A2* - 41,01% случаев. Патогенные варианты были обнаружены у 58,99% обследованных пациентов. Частоты встречаемости вариантов распределились следующим образом (рис.1): 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%.

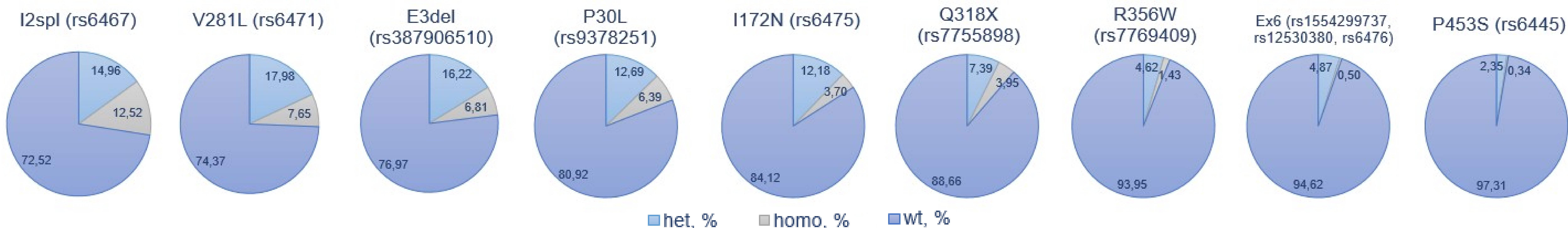


Рис.1. Структура встречаемости наиболее распространенных мутаций в гене *CYP21A2* у пациентов в %: het – гетерозиготы по мутации, homo – гомозиготы по мутации, wt – дикий тип.

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

КОНТАКТЫ. Ветчинкина Екатерина Александровна
Тел: +7(925)-905-73-78
E-mail: katevetchinkina@ya.ru