

УДК 61:575

Н. В. Вохмянина¹, Т. В. Вавилова²

ГЛЮТЕНОВАЯ ЭНТЕРОПАТИЯ С ПОЗИЦИЙ ПОЛНОГЕНОМНОГО АНАЛИЗА АССОЦИАЦИЙ (GWAS)

¹ Диагностический центр (медико-генетический), Российская Федерация, 194044, Санкт-Петербург, ул. Тобольская, 5

² Северо-Западный государственный медицинский университет им. И. И. Мечникова, Российская Федерация, 191015, Санкт-Петербург, Кирочная ул., 41

Целиакия — комплексное заболевание, в котором генетические факторы играют важную роль. Для понимания патогенеза была изучена генетическая составляющая целиакии методом полногеномного анализа ассоциаций (Genome Wide Association Studies — GWAS), который подтвердил взаимосвязь целиакии с HLA-генами и выявил 39 новых генетических локусов, ассоциированных с целиакией. Было установлено, что более чем 50% связанных с целиакией однонуклеотидных полиморфизмов (SNPs) коррелируют с экспрессией генов. Большинство ассоциированных с целиакией генетических регионов являются общими с другими иммунными заболеваниями и имеют такие же метаболические, гематологические, неврологические нарушения и признаки онкологических заболеваний. В этом обзоре обсуждены результаты генетических исследований, проведенных для изучения целиакии. Библиогр. 37 назв. Ил. 3. Табл. 1.

Ключевые слова: целиакия, иммунно-опосредованные болезни, полногеномный анализ ассоциаций, HLA-гены.

THE GLUTEN-SENSITIVE ENTEROPATHY AS ANALYSED WITH GENOME-WIDE ASSOCIATION STUDY (GWAS)

N. V. Vokhmyanina¹, T. V. Vavilova²

¹ Diagnostic center (medico-genetic), 5, Tobolskaya ul., St. Petersburg, 194044, Russian Federation

² North-Western State Medical University named after I. I. Mechnikov, 41, Kirochnaya ul., St. Petersburg, 191015, Russian Federation

Coeliac disease is a complex disorder in which genetic factors play an important role. For the understanding of the disease, the genetic component has been extensively studied by genome-wide association studies (GWAS), which confirmed strong association to HLA and identified 39 new nonHLA loci that also predispose to coeliac disease. It is established, that more than 50% of the disease-associated single nucleotide polymorphisms (SNPs) are correlated with gene expression. Most coeliac disease-associated genetic regions are shared with other immune-related diseases, as well as with metabolic, haematological or neurological traits, or cancer. In this review we summarize

and discuss the results of the genetic studies in celiac disease. Refs 37. Figs 3. Table 1.

Keywords: celiac disease, immune-related disease, genome-wide association studies, GWAS, HLA-gene.

Контактная информация

Вохмянина Наталья Васильевна — кандидат медицинских наук, заведующая лабораторией; sbnat@yandex.ru

Вавилова Татьяна Владимировна — доктор медицинских наук, профессор; vtv.lab@rambler.ru

Vokhmyanina Natalia V. — Candidate of Medicine, Head of Laboratory; sbnat@yandex.ru

Vavilova Tatiana V. — Doctor of Medicine, Professor; vtv.lab@rambler.ru