



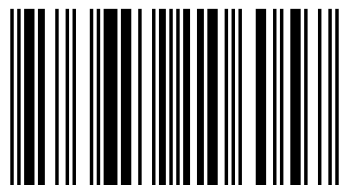
Екатерина Трифонова Ген МТНFR

Архитектура неравновесия по сцеплению (LD) в геноме человека является предметом оживленных исследований при изучении демографической истории популяций и картировании генов МФЗ. Основой работы стало выявление структуры гаплотипов и неравновесия по сцеплению в гене MTHFR у населения Северной Евразии и выявления особенностей строения для больных коронарным атеросклерозом (КА). В работе идентифицированы информативные маркеры (tagSNPs), описывающие структуру гаплотипов в гене MTHFR; показан характер неравновесия по сцеплению в гене MTHFR у больных КА и проведён анализ ассоциаций исследованных SNPs гена MTHFR с патогенетически значимыми количественными признаками. Впервые показано, что структура LD в гене MTHFR носит популяционно-специфичный характер. Произведена оценка возраста генерации разнообразия по 12 SNP гена MTHFR. Выявлена роль гаплотипов при формировании КА в русской популяции. Найдены ассоциации полиморфизмов rs7533315 и rs2066462 с КА. Получены данные о взаимосвязи генетической вариабельности локуса MTHFR у больных КА с патогенетически значимыми показателями липидного обмена, продемонстрирована высокая информативность гаплотипического подхода.



### Екатерина Трифонова

Трифонова Екатерина Александровна (1983) - кандидат медицинских наук, научный сотрудник лаборатории эволюционной генетики НИИ медицинской генетики Сибирского отделения РАМН. Область научных интересов - генетика мультифакториальных заболеваний, геномные исследования, популяционная и эволюционная генетика.



978-3-659-10605-7

Екатерина Трифонова  
Мария Сваровская  
Вадим Степанов

# Ген MTHFR: популяционная генетика и роль при коронарном атеросклерозе

Структура неравновесия по сцеплению гена MTHFR в популяциях Северной Евразии и у больных коронарным атеросклерозом

