

Заявка на выполнение научно-исследовательской работы
от ФГБУ «ФМИЦ им.В.А.Алмазова» Минздрава России
на 2015 и плановый период 2016-2017 гг.

Тема научного исследования

Молекулярно-генетические предикторы эффектов дефицита и недостаточности витамина D и их вклад в развитие социально-значимых заболеваний

Актуальность исследования:

Высокая встречаемость дефицита витамина D и увеличение риска развития заболеваний, ассоциированных с его дефицитом (остеопороз, ожирение, сахарный диабет, патология сердечнососудистой системы, онкологические и аутоиммунные заболевания) диктуют необходимость разработки и создания национальной программы, включающей ранние диагностические, профилактические и лечебные мероприятия. Накопленные в мире опыт и знания в данной области не могут быть в полной мере перенесены на российскую популяцию в силу географического расположения, генетических и социальных особенностей. Наличие в России только единичных когортных исследований, проведенных в основном у лиц пожилого возраста, не позволяет точно судить об истинных причинах, приводящих к развитию дефицита витамина D в Российской Федерации и его вкладу в заболеваемость социально-значимыми болезнями.

Научные подразделения исполнители (с указанием руководителя исследования):

НИЛ клинической эндокринологии руководитель д.м.н. Каронова Т.Л.
НИЛ детской эндокринологии
НИЛ патологии беременных
Институт молекулярной биологии и генетики

Цель проекта:

Выявить молекулярно-генетические предикторы формирования дефицита витамина D и определить связь между низким уровнем обеспеченности, генетически детерминированным состоянием его рецепторов с риском развития социально-значимых заболеваний.

Задачи проекта

1. Определить полиморфные варианты генов CYP27A1, CYP27B1, белка, связывающего витамин D и вклад носительства определенных полиморфизмов в формировании дефицита витамина D

2. Определить вклад BsmI, ApaI, TaqI, FokI полиморфизмов гена рецептора витамина D в формировании нарушений метаболизма липидов, глюкозы, костного и сердечнососудистого ремоделирования, аутоиммунных и онкологических заболеваний
3. Установить общность патогенетических механизмов нарушений костного и сердечнососудистого ремоделирования у больных сахарным диабетом
4. Определить место дефицита витамина D в структуре причин когнитивных нарушений
5. Определить место дефицита витамина D и носительства полиморфных вариантов его рецептора в развитии нарушений костно-мышечной системы у спортсменов

Ожидаемые результаты проекта:

Ожидается установить вклад носительства определенных полиморфных вариантов гена рецептора витамина D в развитии скелетной и внескелетной патологии (дислипидемия, нарушения метаболизма глюкозы, аутоиммунные и онкологические заболевания, когнитивные нарушения)