Удмын гиперхолестеролеми байх магадлалтай монгол хүмүүст *LDLR* генийн мутацийг илрүүлсэн нь

Б.Болортуул[1], Э.Оюунсүрэн[1], Л.Содномцогт[2], Ө.Цолмон[1]

[1]АШУҮИС, АУС, Зүрх судлалын тэнхим
[2]АШУҮИС, Цөм лаборатори

Үндэслэл: Халдварт бус архаг өвчний 2013 онд хийгдсэн үндэсний STEPS судалгаагаар насанд хүрсэн Монгол хүн амын 61.9%-д гиперхолестеролеми илэрсэн байсан. Манай оронд гиперхолестеролемийн удам зүйн чиглэлээр хийгдсэн судалгаа байхгүй тул бид энэхүү сэдвийг сонгон авсан.
Зорилго: Удмын гиперхолестеролеми байх магадлалтай Монгол хүмүүст LDLR генийн мутацийг тодорхойлох
Судалгааны хэрэглэгдэхүүн ба арга зүй: Нэг агшингийн загвараар хийгдсэн тус судалгаанд удмын гиперхолестеролемитэй 20-64 насны 89 хүнийг хамруулсан. Данийн шалгууруур үзүүлэлтээр удмын гиперхолестеролемийг илрүүлсэн. Энэ шалгууруур үнэлгээний нийт оноо 3-5 байвал удмын гиперхолестеролеми байж болох магадлалтай, 6-8 оноо байвал магадлалтай гэж тооцсон. Таван 5 мл венийн цус авч генетикийн шинжилгээ хийхдээ эхлээд цуснаас ДНХ цэвэршүүлж ялгаж авсан. Дараа нь полимеразын гинжин урвал тавьж, секвенцийн аппаратад оруулан ДНХ-н нуклеотидын дэс дараалалыг тогтоосон.
Үр дүн: Судалгаанд хамрагдсан нийт 89 хүний 36 % нь эмэгтэй, 64% нь эрэгтэй, дундаж нас 46.5 7.8 жил байв. Удмын гиперхолестеролеми байх магадлалтай хүмүүсийн 3.4%-д LDLR генийн мутаци тодорхойлогдсон байна. Манай судалгаагаар 6-р экзонд S265R, 8-р экзонд C308Y, 10-р экзонд V502M гэсэн LDLR генийн нийт 3 төрлийн мутацийг илрүүлсэн.
Дүгнэлт: Энэхүү судалгаа нь Монгол хүнд LDLR генийн мутацийг илрүүлсэн анхны судалгаа байв. Зүрх судасны атеросклероз өвчинд залуу насандаа өртөх өндөр эрсдэлтэй хүмүүсийг илрүүлэхэд LDLR генийн мутацийг тодорхойлох шинжилгээ чухал ач холбогдолтой гэж бид дүгнэж байна.

Түлхүүр үгс: LDLR ген, липид, удмын гиперхолестеролеми

ЭШЛЭЛ

Screening for genetic mutations of *LDLR* gene in Mongolian population with familial hypercholesterolemia

Bolortuul B[1], Oyunsuren E[1], Sodnomtsogt L[2], Tsolmon U[1].

[1]Department of Cardiology, School of Medicine, MNUMS
[2]Core laboratory, MNUMS

Introduction: The third national STEPS survey in 2013 of non-communicable diseases reported that the prevalence of hypercholesterolemia among Mongolian adult population was 61.9%. We chose to study familial hypercholesterolemia because there is no research data about familial hypercholesterolemia in Mongolia.
Purpose: The aim of this study was to assess LDLR (low density lipoprotein receptor) gene mutation in patients with familial hypercholesterolemia.
Materials and methods: This cross-sectional study included 89 subjects aged between 20 -64, suspected with a clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia. Clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia was based on Dutch Lipid Clinic Network diagnostic criteria. Possible and probable familial hypercholesterolemia were defined as a total score was 3-5 and 6-8 points. Five ml of venous blood samples were collected from all the subjects and used for biochemical and genetic analysis. DNA was isolated from peripheral blood samples and precise primers were designed for LDLR gene which includes 18 exons. PCR was followed by DNA sequence analysis.
Results: A total of 89 subjects included in the study. There were 32(36%) men and 57 (64%) women. The mean age of the participants was 46.5 7.8 years. Mutations in LDLR gene were detected in 3.4% of participants with clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia. We found the following 3 LDLR mutations: S265R mutation in Exon-6, C308Y mutation Exon-8 and V502M mutation in Exon-10.
Conclusion: This was the first study to identify genetic mutations in LDLR gene in Mongolia. We conclude that screening of family hypercholesterolemia among the Mongolian population is very important to identify individuals who are prone to develop the atherosclerotic cardiovascular disease.

Keywords: LDLR gene, lipid, familial hypercholesterolemia