# Генетический вариант, защищающий от сердечно-сосудистых заболеваний, нашли у амишей

**Мутация в гене *B4GALT1*, ассоциированная с низким уровнем холестерина низкой плотности и фибриногена, обнаружена у амишей. Она оказывает защитный эффект против сердечно-сосудистых заболеваний.**

В популяции амишей выявили генетический вариант, защищающий от сердечно-сосудистых заболеваний. Статья с результатами этого исследования опубликована в журнале Science. Амиши — это закрытое религиозное сообщество, разновидность протестантской религии. Благодаря тому, что браки у амишей заключаются только с единоверцами, они могут считаться популяцией.

Генетики провели секвенирование полных экзомов 7000 амишей старого порядка (Old Order Amish) и обнаружили миссенс мутацию в белке, кодируемом геном *B4GALT1*. Эта мутация была ассоциирована с низким риском сердечно-сосудистых заболеваний. Авторы показали, что этот генетический вариант приводит к снижению уровня в крови холестерина низкой плотности (LDL-C) на 38%.

Последнее выяснилось в экспериментах на нокаутных мышах, моделирующих сердечно-сосудистые заболевания. Данный генетический вариант у мышей привел к снижению в крови холестерина низкой плотности на 38%, а также к снижению уровня белка фибриногена, предшественника фибрина, образующего тромбы в сосудах. Повышенный уровень холестерина низкой плотности и фибриногена – независимые факторы риска кардиоваскулярных болезней.

Авторы исследования считают, что выявленная у амишей мутация может быть использована для разработки нового терапевтического подхода, снижающего риск сердечно-сосудистых заболеваний.

***Источник:***

May E. Montasser et al. Genetic and functional evidence links a missense variant in *B4GALT1* to lower LDL and fibrinogen // Science • 2 Dec 2021 • Vol 374, Issue 6572 • pp. 1221-1227 • DOI: 10.1126/science.abe0348

Пресс-релиз на сайте EurelAlert https://www.eurekalert.org/news-releases/936144