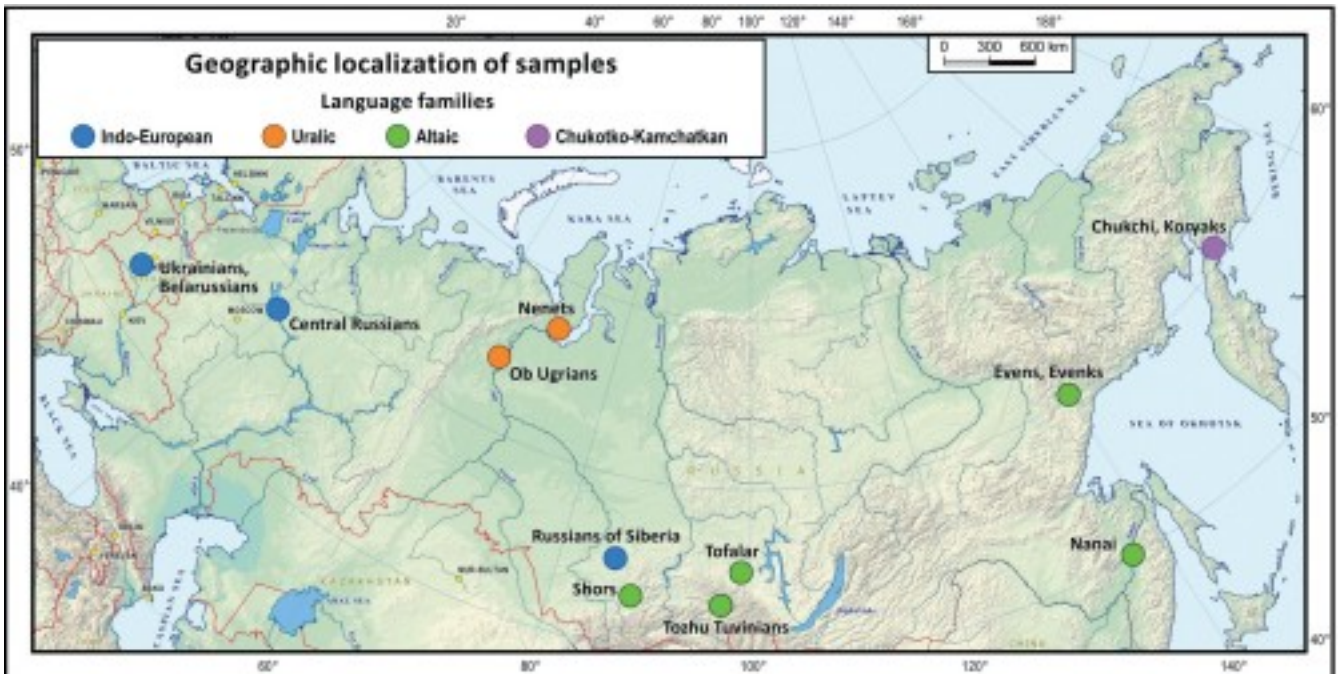
У народов Сибири и Дальнего Востока высока частота генетически детерминированной недостаточности трегалазы, расщепляющей «грибной сахар»

Изучена изменчивость частот аллелей и генотипов трегалазы, вызывающих трегалазную недостаточность. Частота мутантного аллеля A*TREH закономерно возрастает с запада на восток: 3% в референсных восточнославянских популяциях, 13-26% в Северо-Западной Сибири, 29-30% в Южной Сибири, 46% в популяциях низовий Амура, 63% у чукчей и коряков Камчатки. Суммарный (по гомозиготам AA и гетерозиготам AG) риск трегалазной недостаточности в коренных популяциях Сибири и Дальнего Востока варьирует от 24% до 86%. Полученные генетические данные необходимо учитывать медикам, специалистам по питанию и его производителям, использующим «грибной сахар» в качестве пищевых добавок.

Трегалоза, или «грибной сахар», содержится в грибах и дрожжах, ее также широко применяют в пищевой промышленности как подсластитель и стабилизатор, используют как пищевую добавку. В организме дисахарид трегалоза расщепляется на молекулы глюкозы при помощи фермента трегалазы. У некоторых людей этот фермент работает недостаточно, при этом трегалоза не усваивается и в организме развиваются метаболические нарушения. Поскольку по симптомам трегалазная недостаточность похожа на другие заболевания, диагностировать ее непросто.

Генетической причиной трегалазной недостаточности является замена аллелей G→A в локусе rs2276064 гена трегалазы *TREH* (эту мутацию обозначают A*TREH). У гомозигот AA активность фермента минимальная, у гетерозигот AG – промежуточная по сравнению с генотипом GG. Как было ранее показано в исследовании российских генетиков из НИИ и музея антропологии МГУ, Медико-генетического научного центра и Кемеровского медицинского университета, в популяциях России и некоторых сопредельных стран трегалазная недостаточность распространена шире, чем можно было предполагать. Частота аллеля A*TREH особенно высока в азиатской части страны, требуя детального изучения. В новой статье того же коллектива, которая вышла в журнале International Journal of Corcumpolar Health, анализируются распределение частот аллелей и генотипов гена трегалазы в коренном населении Сибири и Дальнего Востока.

Изучены образцы ДНК 567 представителей коренных малочисленных народов Сибири и Дальнего Востока: финно-угорские народы Западной Сибири, ханты и манси (149 человек), западносибирские ненцы с полуострова Ямал (120 человек), шорцы (92 человека), тофалары и тувинцы-тоджинцы из Южной Сибири (53 человека), амурские нанайцы (48 человек), эвены и эвенки (54 человека), чукчи и коряки севера Камчатки (51 человек). Для сравнения использована база данных по 146 образцам восточнославянских популяций (русские, украинцы, белорусы). Большая часть образцов предоставлена Биобанком Северной Евразии.



Географическое расположение и языковая принадлежность изученных популяций.

На западе Северной Евразии, например в популяциях русских, украинцев, белорусов частота аллеля A*TREH составляет в среднем лишь 3%. Однако, если учитывать и гомозиготы, и гетерозиготы по данному аллелю, то от 1% до 5% людей даже в восточнославянских популяциях могут страдать от трегалазной недостаточности.

В популяциях коренного населения Сибири и Дальнего Востока частота аллеля A*TREH намного выше. Она закономерно увеличивается с запада на восток. У западносибирских хантов и манси она составляет 13%, у ненцев – 26%, немногим больше у народов Южной Сибири – шорцев, тофаларов и тувинцев-тоджинцев (29-30%). У эвенов и эвенков Восточной Сибири частота A*TREH возрастает до 43%, у амурских нанайцев – до 46%. Максимальной частоты аллель A*TREH достигает в самых восточных изученных популяциях – у коряков и чукчей Камчатки (63%). Суммарная оценка (гомозиготы AA и гетерозиготы AG) генетически детермированной трегалазной недостаточности варьирует у коренного населения Сибири и Дальнего Востока от 24% до 86%.

		Frequencies				
		Alleles		Genotypes		
Group	NN	G	A	GG	GA	AA
Eastern Slavs (reference group)	146	0.97	0.03	0.95	0.04	0.01
Ob Ugrians (Khanty and Mansi)	149	0.87	0.13	0.77	0.21	0.03
Nenets	120	0.74	0.26	0.53	0.43	0.04
Shors	92	0.71	0.29	0.49	0.43	0.08
Tofalars and Tozhu Tuvinians	53	0.70	0.30	0.49	0.42	0.09
Nanai	48	0.54	0.46	0.29	0.50	0.21
Evens and Evenks	54	0.57	0.43	0.28	0.59	0.13
Chukchi and Koryaks	51	0.37	0.63	0.14	0.47	0.39

Частоты аллелей и генотипов гена TREH в изученных популяциях.

Авторы отмечают, что изученные популяции Сибири и Дальнего Востока относятся к коренным малочисленным народам, которые вплоть до первой трети XX века сохраняли традиционный образ жизни. Характер их питания стал значительно меняться в конце XX и в XXI веке, в нем возросла доля углеводов – характерная черта рациона человека в современных индустриальных обществах. Значительно повысилось потребление сахара в виде сладостей и сладких напитков, что особенно характерно для молодежи. Это ведет к росту ожирения, диабета и других заболеваний, связанный с нарушением метаболизма. Увеличилось также и разнообразие потребляемых углеводов, в которые входят и трегалоза.

Поскольку, как показало исследование, в популяциях Сибири и Дальнего Востока генетически детерминированная трегалазная недостаточность достигает высокой частоты, это необходимо учитывать медикам, специалистам по питанию и производителям питания. Гастроэнтерологам это поможет при диагностике заболевания, а производителям необходимо маркировать продукты на содержание трегалозы.

Источник:

Kozlov A., Vershubskaya G., Gorin I., Petrushenko V., Lavryashina M. & Balanovska E. Prevalence of genetically determined trehalase deficiency in populations of Siberia and Russian Far East // International Journal of Circumpolar Health. 2023. V. 82. N 1. DOI: 10.1080/22423982.2023.2183931