

### Найдены семь новых генетических факторов риска диабета 2 типа

Международный консорциум по определению генетического базиса диабета 2 типа, в который входят ученые из 20 стран мира, выявил семь ранее неизвестных участков генома, связанных с риском развития этого заболевания. Это наиболее масштабное из всех проводившихся до сих пор исследование по генетике сахарного диабета. Работа опубликована в журнале *Nature Genetics*.

Этого результата участникам консорциума, руководимым учеными из Центра генетики человека при Оксфордском университете, удалось достичь благодаря транс-этническому мета-анализу генетических данных более 48 тысяч больных диабетом 2 типа и 139 тысяч здоровых представителей четырех различных этнических групп – европейцев, уроженцев Юго-Восточной Азии, мексиканцев с испанскими корнями и мексиканцев, чье происхождение идет от коренных жителей региона. До сих пор генетический базис болезни изучался в основном на основании биологического материала, полученного от людей европейского и азиатского происхождения.

«Основная цель работы состояла в выявлении общих для различных этнических групп генетических вариаций, связанных с диабетом», - подчеркнул один из ведущих авторов, профессор Марк МакКарти (Mark McCarthy) из Оксфорда, отметив, что предыдущие исследования в этом направлении не дают объяснения разнице в сценариях развития заболевания в разных этносах.

В ходе исследования было изучено более трех миллионов генетических вариаций. Благодаря примененному методу членам консорциума удалось выявить участки генома, даже очень слабо связанные с риском диабета 2 типа. Среди вновь открытых локусов есть два, в районе генов *ARL15* и *RREB1*, которые также в сильной степени связаны с регуляцией уровней инсулина и глюкозы в организме, что является двумя ключевыми характеристиками диабета 2 типа. Авторы отмечают, что эта находка расширяет понимание базовых биохимических процессов, вовлеченных в развитие заболевания.

«Хотя оказываемый им эффект может быть очень незначительным, каждый выявленный локус говорит нам что-то новое о биологии болезни, что, в конечном итоге, приведет к изменению подходов к ее терапии и профилактике», - подчеркнул коллега МакКарти

Анубха Махаджан (Anubha Mahajan).

Авторы полагают, что примененный ими метод транс-этнического полногеномного ассоциативного исследования может быть с успехом использован и при определении генетического базиса и патогенеза других заболеваний, распространенных среди разных этнических групп, например некоторых форм рака или сердечно-сосудистых болезней.

Напомним, что в декабре 2013 года были опубликованы результаты работы другой команды ученых, Консорциума по диабету 2 типа SIGMA (Slim Initiative in Genomic Medicine for the Americas), которая занята изучением причин сравнительно высокой по сравнению с другими регионами мира распространенности этого заболевания в Мексике и Латинской Америке (по приблизительным оценкам, диабетом 2 типа там страдают до 20 процентов населения). Им удалось выявить ранее неизвестную генетическую мутацию, связанную с высоким риском развития диабета 2 типа, присутствующую, в основном, у современных жителей Мексики и Латинской Америки, происходящих от коренного населения этих регионов и, как оказалось, унаследованную ими от неандертальцев.

Предыдущим прорывом в изучении генетики диабета 2 типа стало выделение гена, ответственного за чувствительность тканей к действию инсулина. В сентябре 2012 года группа ученых из Оксфордского и Кембриджского университетов опубликовала в *New England Journal of Medicine* результаты своего исследования, согласно которым таким геном является ген - супрессор опухолевого роста PTEN.

Между тем, в ноябре 2013 года эксперты Международной диабетической федерации признали, что человечество проиграло борьбу с диабетом. В 2013 году число взрослых больных обоими типами этого заболевания на планете достигло рекордных 382 миллионов человек, а к 2035 году эксперты предсказывают увеличение этой цифры на 55 процентов, до 592 миллионов человек. За последний год количество взрослых диабетиков в мире, средний возраст которых составляет 40 - 59 лет, выросло на 8,4 процента - в 2012 году был зарегистрирован 371 миллион случаев. Абсолютное большинство из них приходится на диабет 2 типа, связанный с избыточным весом, ожирением, недостаточной физической активностью.