

АНОТАЦІЯ

Дослідження поліморфізмів генів *BRCA1* та *BRCA2* є особливо актуальним для української популяції після аварії на ЧАЕС 26 квітня 1986 року, оскільки однією з їх функцій є захист клітини від дволанцюгових розривів ДНК, які утворюються внаслідок впливу радіаційного забруднення середовища.

У роботі біоінформатичними методами досліджено поліморфізми генів *BRCA1* та *BRCA2* переселенців з зони відчуження ЧАЕС, розподіл ідентифікованих поліморфних локусів між структурними та регуляторними елементами відповідних генів, співвідношення серед них відомих раніше та нових. Класифіковано виявлені поліморфні локуси, які припадають на трансльовані та регуляторні ділянки генів *BRCA1* та *BRCA2*, за категоріями змісту, з'ясовано їх функціональний вплив на фенотип та клінічне значення.

Особливий інтерес викликають ідентифіковані нові локуси в трансльованих та регуляторних ділянках: у гені *BRCA1* - делеція в 3'UTR, у гені *BRCA2* – SNP (призводить до утворення стоп-кодону) та інсерція (спричиняє зсув рамки зчитування) в екзонах і делеція в 3'UTR. В результаті прогнозування впливу на фенотип встановлено, що SNP в екзоні гена *BRCA2* є ймовірно шкідливим.

Для гена *BRCA1*, найбільше виявлених поліморфних локусів асоційовано зі спадковим синдромом раку молочної залози та яєчників і сімейним раком молочної залози та яєчників 1-го типу; для гена *BRCA2*, найбільше поліморфізмів асоційовано з сімейним раком молочної залози та яєчників 2-го типу. Найбільше патологій для обох генів асоційовано з synonymous та missense варіантами. Фенотипово ідентифіковані мутації не проявлялись, оскільки всі учасники на момент дослідження були здорові.

Кваліфікаційна робота викладена на 50 сторінках, з них розділ I займає 15 сторінок, розділ II – 7 сторінок, розділ III – 22 сторінки. Ілюстрована 8 таблицями та 12 рисунками. Робота включає 6 додатків. Список використаних джерел включає 73 роботи.

Ключові слова: *BRCA1*, *BRCA2*, генетична мінливість, поліморфізм, ЧАЕС, біоінформатичний аналіз.

/Галєєва С.С./ 