

## ВЫВОДЫ

Результаты исследования дают понять о:

1. Наличия антигена Келл в крови человека – рецессивный признак - среди населения Курганской области.
2. Необходимости более детального изучения проблемы: возможно ли избежание или предотвращение конфликтов Анти-Келл (например, при беременности).

В дальнейшем планируется провести более глубокий анализ исследуемой группой, а именно более глубокое изучение научной литературы по данной проблеме, проведение проб методом агглютинации при переливании Келл-положительной донорской крови Келл-отрицательному реципиенту, оценка тяжести последствий, возможность их избежание и так далее.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Дуткевич И. Г. Практическое руководство по клинической иммуногематологии (групповые антигены и антитела крови человека, группы крови и их клиническое значение, методики иммуногематологических исследований). Санкт-Петербург: СпецЛит, 2018. — 159 с.
2. Распределение антигенов d и Kell у некоторых народов Российской Федерации/ Р.С. Каландаров, С.И. Донсков, Э.Г. Гемджян, И.В. Дубинкин // Гематол. и трансфузиол., 2012, т. 57, № 3
3. Изучение распространенности антигенов систем Резус и Келл у доноров и онкологических пациентов/ А.В. Феофанова, О.Я. Волкова// Ученые записки СПбГМУ ИМ. АКАД. И. П. ПАВЛОВА. ТОМ XVII. №2. 2010.
4. Донсков С. И Приостановить выдачу Келл-положительной крови в больницы – лучший способ предупреждения посттрансфузионных осложнений по фактору Келл. Информ. Бюлл. «Новое в трансфузиологии», 1993, выпуск 2, с. 21-23.

### Сведений об авторах

А.И. Луценко - студент лечебно-профилактического факультета ОЛД-110

А.А. Пономаренко- студентка лечебно-профилактического факультета ОЛД-129

Н.В. Прокопьева – врач клинической лаборатории, группы иммунологических исследований.

О.А. Сатонкина - кандидат биологических наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики

О.Г. Макеев - заведующий кафедрой, доктор медицинских наук, профессор

### Information about the authors

A.I. Lutsenko - student

A.A. Ponomarenko - student

N.V. Prokopyeva - Clinical Laboratory Doctor

O.A. Satonkina - Candidate of Biological Sciences, Associate Professor

O.G. Makeev - Head of the Department, Doctor of Medical Sciences, Professor

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

stasia\_ponomarenko@mail.ru

УДК: 575.1

## ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕЧЕСКОГО ПОВЕДЕНИЯ

Ронжина Дарья Денисовна, Соколова Анна Андреевна, Сатонкина Ольга Алексеевна, Макеев Олег Германович

Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

### Аннотация

**Введение.** Поведенческие расстройства возникают под воздействием факторов окружающей среды, образа жизни и генетических факторов. **Цель исследования** состоит в изучении литературы, посвященной изучению генетических основ человеческого поведения. **Материал и методы.** Материалами для нашего исследования стали статьи различных библиотек, таких как eLibrary.ru, cyberleninka.ru, а также журналов Russian psychological society, Национальный психологический журнал и т.д. В ходе написания работы проводился теоретический анализ литературных источников по теме исследования. **Результаты.** Для целого ряда психологических свойств обнаружена четкая ассоциация с конкретными генами. **Выводы.** Таким образом, хотя гены могут оказывать влияние на поведение, их роль часто является лишь одним из множества факторов, формирующих человеческую натуру.

**Ключевые слова:** генетические факторы, SNP, генетические маркеры, гены, поведение.

## THE GENETICS OF HUMAN BEHAVIOR

Ronzhina Darya Denisovna, Sokolova Anna Andreyevna, Satonkina Olga Alekseevna, Makeev Oleg Germanovich

### Abstract

**Introduction.** Behavioral disorders occur under the influence of environmental, lifestyle, and genetic factors. **The aim of the study** consists in the study of literature devoted to the study of the genetic foundations of human behavior **Material and methods.** The materials for our research were articles from various libraries, such as library.ru, cyberleninka.ru, as well as the journals of the Russian Psychological Society, the National Psychological Journal, etc. In the course of writing the work, a theoretical analysis of literary sources on the research topic was carried out. **Results.** A clear association with specific genes has been found for a number of psychological properties. **Conclusion.** Thus, although genes can influence behavior, their role is often just one of many factors shaping human nature.

**Keywords:** genetic factors, SNP, genetic markers, genes, behavior.

### ВВЕДЕНИЕ

Поведенческие расстройства возникают под воздействием факторов окружающей среды, образа жизни и генетических факторов. Прошлые исследования показали наследуемость нескольких основных поведенческих нейropsychиатрических расстройств, таких как шизофрения, депрессия и биполярное расстройство. В этих случаях определенные генетические дефекты передаются из поколения в поколение от родителей и увеличивают риск наследования потомством определенного расстройства. Хотя восприимчивость к нервно-психическим заболеваниям нельзя отнести исключительно к генетике, важно изучить, как генотип человека может влиять на различные аспекты поведения человека. Раскрытие этой связи между генами и поведением может привести к открытию новых биологических факторов, участвующих в развитии широко распространенных неврологических реакций и расстройств.

**Цель исследования** состоит в изучении литературы, посвященной изучению генетических основ человеческого поведения.

### МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Материалами для нашего исследования стали статьи различных библиотек, таких как elibrary.ru, cyberleninka.ru, а также журналов Russian psychological society, Национальный психологический журнал и т.д. В ходе написания работы проводился теоретический анализ литературных источников по теме исследования.

### РЕЗУЛЬТАТЫ

Тема генетики человеческого поведения представляет собой сложное поле исследований, в котором идет постоянная дискуссия о том, какие конкретно гены играют роль в формировании различных аспектов поведения человека. Вот несколько групп, которые часто ассоциируются с поведенческими характеристиками:

1. Гены, связанные с нейротрансмиттерами;
2. Гены, связанные с мозговой структурой и функцией;
3. Гены, связанные с метаболизмом нейромедиаторов;
4. Гены, связанные с реакцией на стресс;
5. Гены, связанные с социальным поведением и психическими расстройствами [1].

Основная масса поведенческих характеристик человека относится к признакам, обладающим непрерывной, или количественной, изменчивостью - континуальностью проявлений. Подобную изменчивость мы наблюдаем в таких поведенческих признаках, как интеллект, черты темперамента и т.д.

Поведенческая генетика, также называемая генетикой поведения – это область научных исследований, в которой используются генетические методы для исследования природы и происхождения индивидуальных различий в поведении.

Исследования в области генетики человеческого поведения указывают на то, что оно связано с различными генами, которые влияют на развитие и функционирование мозга, а также на уровень нейротрансмиттеров и других биохимических факторов [11-14]. Так, например, в исследовании Lina Navickaitė-Martinelli [15], были описаны некоторые гены, влияющие на агрессивность человеческого поведения:

1. МАОА (моноаминоксидаза А): Этот ген кодирует белок, который участвует в метаболизме нейротрансмиттеров серотонина, дофамина и норадреналина. Варианты генов МАОА могут быть связаны с повышенной агрессией у людей.

2. COMT (катехол-О-метилтрансфераза): Ген COMT участвует в метаболизме дофамина в мозге. Изменения в этом гене могут влиять на уровень дофамина и связываться с агрессивным поведением.

3. 5-НТТ (серотониновый транспортер): Ген 5-НТТ кодирует белок, ответственный за транспорт серотонина в нейронных клетках. Варианты этого гена могут влиять на уровень серотонина и связываться с агрессивным поведением.

4. DRD4 (дофаминовый рецептор D4): Этот ген кодирует дофаминовый рецептор, который связан с регуляцией эмоциональных и поведенческих реакций. Некоторые варианты гена DRD4 были ассоциированы с агрессивным поведением.

5. AVPR1A (рецептор вазопрессина): Вазопрессин является нейромедиатором, который участвует в регуляции социального поведения и агрессии. Ген AVPR1A кодирует рецептор вазопрессина, и изменения в этом гене могут влиять на уровень агрессии у людей.

Влияние этих генов на агрессивное поведение может осуществляться через различные механизмы, включая изменения в уровне нейротрансмиттеров, структуре и функционировании мозга, а также восприятию и реакции на стрессовые ситуации [16].

Для целого ряда психологических свойств обнаружена четкая ассоциация с конкретными генами. Интерес вызывают 3 группы генов, к которым относятся внимательность, эпизодическая память и пластичность мышления. Установлено, что один и тот же психологический признак контролируется совместно, как минимум, несколькими генами [17, 18].

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

Недавние исследования в области поведенческой генетики показали, что иррациональные фобии могут иметь генетическую основу [2-5]. В одном из исследований ученые выработали у мышей страх, подвергнув их воздействию запаха химического ацетофенона, который пахнет цветущей вишней, перед тем как подвергнуть мышей воздействию электрического тока [2]. Потомство этих мышей проявляло боязливую реакцию на запах ацетофенона, даже когда нюхало его в первый раз. Это продемонстрировало, что они приобрели фобию химического запаха. Структурные аномалии были также обнаружены в обонятельных луковицах мышей-потомков. После секвенирования ДНК сперматозоидов мышей обнаружили, что ген, кодирующий M71, рецептор odo, активируемый ацетофеноном, был метилирован в поколениях условных родителей и прямых потомков [2].

Zwir I., Arnedo J. исследовали однонуклеотидные полиморфизмы, которые могут играть роль в определении человеческого поведения. Они обнаружили порядка 727 гена, которые взаимосвязаны с развитием нервной системы, нейропластичностью, нейромедиаторами, реакцией на стресс и пр [6]. Нейропептиды окситоцин (OT) и аргинин-вазопрессин (AVP) являются двумя наиболее изученными сигнальными молекулами мозга, кодирующими информацию, относящуюся к социальному поведению [7-9]. Наиболее охарактеризованным рецептором AVP с точки зрения социального поведения является AVPR1a, который имеет несколько повторяющихся областей, которые были исследованы на предмет их связи с социальным поведением человека [3]. Например, значительные различия в социальном поведении между близкородственными степными и луговыми полевками были связаны с длиной областей повтора AVP-рецептора AVPR1a. Исследователи утверждают, что AVP и OT также выполняют роль социальных гормонов у людей. Кроме того, недавняя работа, демонстрирующая корреляцию между аллелем AVPR1a RS3\_334 bp и дифференциальной гиперактивацией левой и правой миндалин, подтверждает роль AVP в обработке эмоций [10]. Эти объединенные данные подтверждают предположение о том, что микросателлиты в цис-регуляторных областях гена AVPR1A имеют отношение к функциям мозга, связанным с эмоциональным возбуждением и социальным поведением.

Молекулярная психогенетика достигла значительных успехов, выявив генетические факторы, подтвержденные в мета-анализе. Например, уровень пластичности мышления контролируется геном HD, функции которого пока не полностью раскрыты. Аллели с повышенным количеством повторов C4G вызывают развитие хорей Гентингтона, первые симптомы которой – нарастающая консервативность и нежелание прислушиваться к мнению других людей. Эпизодическая память зависит от гена APOE, кодирующего аполипопротеин E. У здоровых людей гомозиготность по аллели ε4 способствует ослаблению данного вида памяти. [19].

Гены, участвующие в генетическом контроле внимания и моторной активности, включают: DAT1, кодирующий транспортер дофамина. Аллели с десятью 40-нуклеотидными повторами ослабляют внимание и усиливают моторную активность. DRD4, кодирующий четвертый тип рецепторов дофамина. Наличие 7 повторов в экзоне 3 сильно ассоциируется с гиперактивностью и дефицитом внимания. THRB, кодирующий β-рецепторы тироксина. Дефектные аллели, около 50 вида, приводят к различным фенотипическим нарушениям, включая ослабленное внимание и чрезмерную активность [20].

### **ВЫВОДЫ**

1. Гены могут оказывать влияние на поведение, их роль часто является лишь одним из множества факторов, формирующих человеческую натуру. Генетические исследования помогают выявить гены, связанные с определенными аспектами поведения, что способствует лучшему пониманию механизмов, лежащих в основе различных поведенческих проявлений.

2. Окружающая среда также играет существенную роль в формировании человеческого поведения, и генетические предрасположенности могут проявиться только при определенных условиях окружающей среды.

Таким образом, дальнейшие исследования в этой области позволят более глубоко понять взаимодействие между генетическими и окружающими факторами в формировании поведения человека.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Holmes A. The neuroscience and genomics of social behavior/ Holmes A.// . Genes Brain Behavior – 2019. – Vol.18, №1. – P. 12-15.
2. The Genetics of Human Behavior/ Kim Katherine, Streid David// Columbia Undergraduate Science Journal. – 2022. – № 9. P. 10-14.
3. Turkheimer E. Genetics and Human Agency: The Philosophy of Behavior Genetics Introduction to the Special Issue/ Turkheimer E.// Behav Genet. – 2019. – №49(2). – P. 123-127.
4. Cook JL, Robinson GE. Comparative genomics and the roots of human behavior/ Cook JL, Robinson GE.// Trends Cogn Sci. – 2023. – №27(3). – P. 230-232.
5. Moore DS. Behavioral epigenetics./ Moore DS. // Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med. – 2017. – №9(1). – P. 2-4.
6. Uncovering the complex genetics of human character/ Zwiir I., Arnedo J., Del-Val C. [et al.]/ Mol Psychiatry. – 2020. – №25. – P. 2295–2312
7. Hippocampus: Molecular, Cellular, and Circuit Features in Anxiety/ Shi HJ, Wang S, Wang XP [et al.]// Neurosci Bull. – 2023. – №39(6). – P. 1009-1026.
8. Wu T, Cai W, Chen X. Epigenetic regulation of neurotransmitter signaling in neurological disorders./ Wu T, Cai W, Chen X.// Neurobiol Dis. – 2023. – №2. – P. 14-20.
9. Volkow ND, Boyle M. Neuroscience of Addiction: Relevance to Prevention and Treatment./ Volkow ND, Boyle M.// Am J Psychiatry. – 2018. – №175(8). P. 729-740.
10. Genetics of human social behavior/ Richard P. Ebshtein, Salomon Israel, Soo Hong Chew [et al.]/ Journal 50 neuron. – 2020. – Vol. 65, №6. – P. 25-28.
11. Mizoi J, Shinozaki K, Yamaguchi-Shinozaki K. AP2/ERF family transcription factors in plant abiotic stress responses/ Mizoi J, Shinozaki K, Yamaguchi-Shinozaki K.// Biochim Biophys Acta. – 2021. – №18(2). – P. 86-96.
12. Soden ME, Yee JX, Zweifel LS. Circuit coordination of opposing neuropeptide and neurotransmitter signals./ Soden ME, Yee JX, Zweifel LS.// Nature. – 2023. – №619. – P. 332-337.
13. Mogavero F, Jager A, Glennon JC. Clock genes, ADHD and aggression./ Mogavero F, Jager A, Glennon JC.// Neurosci Biobehav Rev. – 2019. – №91. –P. 51-68.
14. Molecular mechanisms of psychiatric diseases./ Blokhin IO, Khorkova O, Saveanu RV [et al.]/ Neurobiol Dis. – 2020. – №146. – P. 105-107.
15. Lina Navickaitė-Martinelli. Genetic and Hormonal Influences on Male Violence/ Lina Navickaitė-Martinelli. – 1st Edition. – Routledge, 2022. – P. 233-252.
16. Phenotypes and Genotypes of Inherited Disorders of Biogenic Amine Neurotransmitter Metabolism/ Mastrangelo M, Tolve M, Artiola C, [et al.]/ Genes (Basel). – 2023. – №14(2). – 263 p.
17. Генетическая детерминация психологических особенностей человека/ Костюк С.А., Давидовский С.В., Костюк Д.Д. [и др.]/ Медицинские новости. – 2021. – №6. – 31 с.
18. Nestler EJ. Genes and addiction./ Nestler EJ.// Nat Genet. – 2000. –№26(3). – P. 277-281

19. Behavioral–genetic associations in the Human Connectome Project/ Christova P., Joseph J., Georgopoulos A.P.// Exp Brain Res. – 2020. – №23. – P. 2445–2456.

20. Славная Екатерина Ильинична Психогенетика. Природа против воспитания. Влияние генов на формирование поведения // Вестник науки и образования. – 2022. – №7-1. – с. 127

### **Сведения об авторах**

Д.Д. Ронжина\* – студент педиатрического факультета ОП-113

А.А. Соколова – студент педиатрического факультета ОП-113

О.А. Сатонкина - кандидат биологических наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики

О.Г. Makeev - заведующий кафедрой, доктор медицинских наук, профессор

### **Information about the authors**

D. D. Ronzhina\* – Student of Pediatric Faculty OP-113

A.A. Sokolova – Student of Pediatric Faculty OP-113

O.A. Satonkina – Candidate of Biological Sciences, Associate Professor

O.G. Makeev - Head of the Department, Doctor of Medical Sciences, Professor

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

dara.homik@mail.ru

УДК: 616-092

## **ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ПРЕПАРАТОВ НА ОСНОВЕ микроРНК ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ МЕЛАНОМЫ**

Рудаков Михаил Андреевич, Рудакова Анастасия Юрьевна, Бугаков Александр Сергеевич

Кафедра патологической физиологии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** Рост онкологической заболеваемости определяет приоритетность разработки новых методов противоопухолевой терапии, в том числе, использование препаратов на основе микроРНК. **Цель исследования** – анализ данных литературных источников, описывающих применение препаратов на основе микроРНК для лечения меланомы. **Материал и методы.** Применение герменевтического и дедуктивного методов при анализе литературных источников с использованием формально-логического толкования. **Результаты.** Подробно изученные механизмы действия микроРНК являются основой для внедрения противоопухолевых препаратов на их основе. Одной из мишеней микроРНК является митохондриальный белок-переносчик ANT2, супрессирование которого оказывает положительный тера+певтический эффект и улучшает прогноз у пациентов с меланомой. Помимо ингибирования экспрессии ANT2, препараты на основе микроРНК могут быть использованы для реализации онколитических эффектов при воздействии на другие мишени. **Выводы.** Изучение и разработка препаратов на основе микроРНК является перспективной, поскольку данный вид противоопухолевой терапии обладает наименьшим количеством побочных эффектов и имеет высокоселективное действие на целевые опухолевые клетки.

**Ключевые слова:** опухоли, меланома, микроРНК, таргетная терапия, ANT2.

## **THE USE OF microRNA-BASED DRUGS FOR THE TREATMENT OF MELANOMA**

Rudakov Mikhail Andreevich, Rudakova Anastasia Yurievna, Bugakov Alexander Sergeevich

Department of Pathological Physiology

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

### **Abstract**

**Introduction.** The increase in cancer incidence determines the priority of developing new methods of antitumor therapy, including the use of microRNA-based drugs. **The aim of the study** is to analyze data from literature sources describing the use of microRNA-based drugs for the treatment of melanoma. **Material and methods.** The use of hermeneutical and deductive methods in the analysis of literary sources using formal logical interpretation. **Results.** The mechanisms of action of microRNAs studied in detail are the basis for the introduction of anticancer drugs based on them. One of the targets of microRNA is the mitochondrial carrier protein ANT2, the suppression of which has a positive therapeutic effect and improves the prognosis in patients with melanoma. In addition to inhibiting ANT2 expression, microRNA-based drugs can be used to realize oncolytic effects when exposed to other targets. **Conclusion.** The study and development of microRNA-based drugs is promising, since this type of antitumor therapy has the least number of side effects and has a highly selective effect on target tumor cells.

**Keywords:** tumors, melanoma, microRNA, targeted therapy, ANT2.