

## ВАРИАНТИ ОТ RIG-1 СИГНАЛНИЯ ПЪТ СА АСОЦИИРАНИ С БОЛЕСТТА НА АЛЦХАЙМЕР

Драгомира Николова<sup>1</sup>, Любомир Балабански<sup>1,2</sup>, Димитър Сербезов<sup>1</sup>, Шима Мехрабян-Спасова<sup>3</sup>,  
Лъчезар Трайков<sup>3</sup>, Драга Тончева<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Катедра по медицинска генетика, Медицински университет, София

<sup>2</sup> Клиника "Малинов", София

<sup>3</sup> Клиника по Неврология, УМБАЛ „Александровска“, София

**Цел:** Болестта на Алцхаймер (БА) е необратимо, прогресивно мозъчно заболяване и най-честата причина за деменция сред възрастните. Предполага се, че нарушената регулация на имунната система е ключов фактор в патогенезата на БА, особено на микроглиалните клетки. Натрупаният амилоид пречи на микроглията да изпълнява нормалната си функция – да изчиства остатъчни и токсични материали от мозъка. От друга страна, невроналното възпаление се регулира от PRR рецепторите и техните сигнални пътища, като напр. RIG-1. Целта на изследването е да се определи наличието и значимостта на варианти в микроглиални и антиген-презентиращи гени в наша група от пациенти с БА.

**Материал и методи:** Ние селектирахме 73 единични нуклеотидни варианти по литературни данни, свързани с БА и ги проследихме в екзомните данни от 66 пациента (162159 варианта в протеин-кодиращи гени) и контролна група от 100 лица.

**Резултати:** 15 от 73 имуноасоциирани варианти се откриват при пациентите с БА. Два варианта от RIG-1 сигналния път са статистически значими: rs1801274 в *FCGR2A* (Fc фрагмент на IgG рецептор),  $p$ -стойност=0,000021 и rs1736090 в *CTSB* (катепсин В),  $p$ -стойност=0,0265. Нито един от вариантите, свързани с микроглиалните гени, не достигна статистическа значимост.

**Заключение:** Независимо, че микроглиалните гени имат роля в акумулирането на амилоидни плаки в мозъка на болни с БА, нито един от микроглия-асоциираните варианти в нашите данни не достигна статистическа значимост. Ролята на RIG-1 сигналния път в патогенезата на БА се потвърди.

**Благодарности:** Изследването е част от проект КП-06-N33/5 от 13.12.2019 – ФНИ.