

коагулограммы. Иммунограмма без отклонений, нормокплементемия. По данным УЗИ почек – эхопризнаки перимедуллярного нефрокальциноза. По результатам СМАД – данных за артериальную гипертензию нет.

По результатам полноэкзомного секвенирования выявлена мутация в гене CUBN в компаундгетерозиготном состоянии.

На фоне проводимой терапии ингибиторами АПФ протеинурия следовая, при отсутствии приема нарастание протеинурии до 3 г/л.

Из анамнеза жизни: ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне токсикоза в 1 триместре, 2 самостоятельных срочных родов. Масса тела при рождении - 3500 гр, длина тела - 51 см. Оценка по шкале Апгар - 7/9.

Наследственность: неотягощена по нефропатиям. Хронические заболевания: наблюдается у кардиолога по поводу дефекта межжелудочковой перегородки. Доброкачественная протеинурия. Атопический дерматит.

Объективно: Рост: 94,9 см (-1,34 SD, 9%); Масса тела: 13,8 кг (-0,82 SD, 20,6%); Температура: 36,5 °С; ИМТ: 15,3 кг/м<sup>2</sup> (+0,03 SD, 51%); Сознание: ясное. Питание: удовлетворительное. Цвет кожных покровов: обычной окраски. Сыпь: нет, сухая, с участками гиперемии с шелушением в подколенных областях. Отеков нет. ЧДД: 24 /мин; Описание дыхания: везикулярное, хрипов нет. Артериальное давление: 85/55 мм.рт.ст.; ЧСС: 114 /мин; Живот: не увеличен, мягкий, безболезненный. Печень: не выступает из-под края реберной дуги. Селезенка: не пальпируется. Мочеиспускание: свободно, безболезненно. Диурез: адекватный потребляемой жидкости.

**Заключение.** Мутации в гене CUBN встречаются довольно редко, и не обязательно приведут к протеинурии нефротического уровня. Безусловно, ребенок требует дальнейшего наблюдения. Но данный клинический случай демонстрирует, что уровень протеинурии даже при генетической патологии можно контролировать путем применения нефропротективной терапии ингибиторами ангиотензинпревращающего фермента.

#### Список литературы

1. Милованова А.М., Ананьин П.В., Вашурина Т.В., Зробок О.И., Ряпосова А.Б., Пушков А.А., Савостьянов К.В., Цыгин А.Н. Особенности врожденного и инфантильного нефротического синдрома у российских детей / А.М. Милованова, П.В. Ананьин, Т.В. Вашурина, О.И. Зробок, А.Б. Ряпосова, А.А. Пушков, К.В. Савостьянов, А.Н. Цыгин // Российский педиатрический журнал. – 2021. – №6. – с. 381-388. – EDN VXQGWI
2. Милованова А.М., Пушков А.А., Савостьянов К.В., Зробок О.И., Вашурина Т.В., Ананьин П.В., Столяревич А.С., Фисенко А.П., Цыгин А.Н. Исследование генетических причин врожденного и инфантильного нефротического синдрома у российских детей / А.М. Милованова, А.А. Пушков, К.В. Савостьянов, О.И. Зробок, Т.В. Вашурина, П.В. Ананьин, Е.С. Столяревич, А.П. Фисенко, А.Н. Цыгин // Нефрология и диализ. – 2021. – Т. 23, – №1. – С. 57-72. – EDN KVQIRQ
3. Pietrobon A, Elliott MD. Chronic Benign Tubular Albuminuria From Compound Heterozygous Variants in CUBN: A Case Report. Can J Kidney Health Dis. 2025; 12:20543581251317016. Published 2025 Feb 5. doi:10.1177/20543581251317016

#### Гено-средовые взаимодействия в прогнозировании STEM-ориентации

*Аскерова А.Г., Якубовская А.А., Егорова Э.С., Валеева Е.В.*

Казанский государственный медицинский университет

Научный руководитель – д.м.н., зав. лаборатории генетики старения и долголетия

Ахметов И.И.

*Резюме. Проведено комплексное исследование гено-средовых детерминант STEM-ориентации среди 790 студентов (средний возраст 21,4±3,9 года). Методы включали*

психологическое тестирование (опросники Айзенка, Бэка, Спилберга-Ханина и др.), анкетирование и генетический анализ полиморфизмов rs10048736 гена *ARHGAP15* и rs12903858 гена *SQOR* методом ПЦР в реальном времени.

Выявлена ассоциация генотипа AA rs10048736 с академическими достижениями (12,7% vs 6,8% носителей без медалей,  $p=0,03$ ) и увлечением шахматами (36,3% vs 25,6%,  $p=0,006$ ). STEM-ориентированные студенты чаще участвовали в олимпиадах высокого уровня ( $p=0,02$ ). Регрессионный анализ показал значимый вклад средовых факторов ( $R^2=9,61\%$ ,  $p<0,0001$ ), а также вместе с генетическими маркерами ( $R^2=11,53\%$ ,  $p<0,0001$ ). STEM-ориентация формируется под влиянием комплексного взаимодействия генетических предикторов и образовательных факторов. Полученные данные подчеркивают важность учета гено-средовых взаимодействий при профессиональной ориентации.

**Ключевые слова:** STEM-образование; генетический полиморфизм; молекулярно-генетические маркеры; профессиональная ориентация

**Введение.** Профессиональная ориентация студентов в STEM-направлениях (наука, технология, инженерия, математика) определяется сложным взаимодействием генетических и средовых факторов. Хотя влияние образовательной среды и социальных детерминант на выбор STEM-специальностей изучено достаточно хорошо, роль генетических факторов остается менее исследованной. В последние годы появляются данные о том, что индивидуальные различия в когнитивных способностях и академической успешности могут быть частично обусловлены генетическими вариациями [1]. В частности, полиморфизмы генов, связанных с нейрокогнитивным развитием, могут влиять на предрасположенность к точным наукам.

В данном исследовании мы фокусируемся на анализе двух полиморфизмов – rs10048736 гена *ARHGAP15* и rs12903858 гена *SQOR* – в контексте их возможной связи с академическими достижениями и STEM-ориентацией у студентов. Наша работа дополняет современные представления о гено-средовых взаимодействиях в образовании, в том числе в рамках STEM-дисциплин [2].

**Цель работы** – комплексный анализ взаимодействия генетических (полиморфизмы rs10048736 гена *ARHGAP15* и rs12903858 гена *SQOR*) и средовых факторов (образовательная среда, социальные когнитивные особенности) в формировании STEM-ориентации среди студентов высших учебных заведений.

**Материалы и методы исследования.** В исследовании участвовало 790 студентов со средним возрастом 21,4 года (стандартное отклонение 3,9 года), из которых 658 были женского пола и 147 — мужского. В ходе онлайн-тестирования применялись следующие психологические методики: опросник Айзенка для определения темперамента и личностных характеристик, шкала Бэка для оценки выраженности депрессивных симптомов, методика Почебута для измерения уровня агрессии, опросник Спилберга-Ханина для анализа тревожности, бостонский тест на стрессоустойчивость, методика Баррата для выявления импульсивности. Кроме того, участники заполнили анкету, включающую вопросы об их образовании и увлечениях. В анкете также фиксировались выбранные респондентами школьные предметы, по которым они участвовали в олимпиадах и достигали призовые места. Для генетического анализа у всех добровольцев был взят буккальный эпителий с последующей экстракцией ДНК. Генотипирование полиморфного локуса rs12903858 гена *SQOR* и rs10048736 гена *ARHGAP15* выполняли методом ПЦР в реальном времени с использованием амплификатора CFX96 (BioRad). Обработка статистических данных осуществлялась в программе GraphPad Prism.

Проведение исследования было одобрено локальным этическим комитетом ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России (Протокол №10 от 21 ноября 2023).

**Результаты исследования.** Распределение генотипов и аллелей полиморфизмов rs10048736 гена *ARHGAP15* ( $p=0,13$ ,  $\chi^2=2,28$ ) и rs12903858 гена *SQOR* ( $p=0,09$ ;  $\chi^2=2,72$ ) находилось в равновесии Харди-Вайнберга. В ходе исследования не было обнаружено статистически значимых ассоциаций между изучаемым полиморфизмом и личностными характеристиками. Однако выявлены следующие значимые закономерности: носители генотипа AA полиморфизма rs10048736 гена *ARHGAP15* достоверно чаще имели золотые медали по сравнению с группой без медалей (12,7% vs 6,8%;  $p=0,03$ ), а аллель А данного полиморфизма чаще встречался среди лиц, увлекающихся шахматами (36,3% vs 25,6%;  $p=0,006$ ).

Анализ полиморфизма rs12903858 гена *SQOR* не показал значимых ассоциаций ни с личностными характеристиками, ни с выбором STEM-специальностей. Однако у студентов, обучавшихся в классах с STEM-уклоном, было обнаружено несколько значимых взаимосвязей. В частности, такие студенты чаще участвовали в олимпиадах высокого уровня (международных и всероссийских) по сравнению с олимпиадами местного значения ( $p=0,02$ ).

Линейный регрессионный анализ выявил значимые ассоциации STEM-уклона с рядом факторов: наличие золотой медали ( $R^2=3,8\%$ ,  $p<0,0001$ ), уровень участия в олимпиадах ( $R^2=0,9\%$ ,  $p=0,0081$ ), наличие высшего образования у родителей ( $R^2=5,6\%$ ,  $p=0,0378$ ), посещение дополнительных курсов ( $R^2=2,2\%$ ,  $p<0,0001$ ), самооценка способности запоминать математические формулы ( $R^2=2,6\%$ ,  $p<0,0001$ ), увлечение робототехникой ( $R^2=0,6\%$ ,  $p=0,0385$ ), занятия спортом ( $R^2=5,8\%$ ,  $p=0,0438$ ).

Множественный регрессионный анализ, включающий все значимые фенотипические факторы, а также пол и возраст респондентов, показал совокупный вклад в объяснение варибельности STEM-уклона на уровне  $R^2=9,61\%$  ( $p<0,0001$ ). При добавлении в модель данных по генетическим локусам объясняющая способность модели увеличилась до  $R^2=11,53\%$  ( $p<0,0001$ ), что свидетельствует о дополнительном вкладе генетических факторов в формирование STEM-ориентации.

**Заключение.** Исследование выявило значимые ассоциации полиморфизма rs10048736 гена *ARHGAP15* с академическими достижениями ( $p=0,03$ ) и когнитивными предпочтениями ( $p=0,006$ ). STEM-ориентация продемонстрировала сильную связь с участием в олимпиадах высокого уровня ( $p=0,02$ ) и комплексом социально-когнитивных факторов ( $R^2=9,61\%$ ,  $p<0,0001$ ). Добавление генетических данных увеличило объясняющую способность модели до 11,53% ( $p<0,0001$ ), подтверждая вклад биологических факторов. Полученные результаты обосновывают необходимость дальнейших исследований генетических детерминант академической успешности.

### Список литературы

1. Zhu C, Zhao Q, He J, Böckerman P, Luo S, Chen Q. Genetic basis of STEM occupational choice and regional economic performance: a UK biobank genome-wide association study. *Hum Genomics*. 2023;17(1):40. Published 2023 May 10. doi:10.1186/s40246-023-00488-2