

Генетические аспекты infertility человека

Полещук Юлия Анатольевна, Петрова Дарья Дмитриевна

Белорусский государственный университет, г. Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Чаплинская Елена Васильевна, Белорусский государственный университет, г. Минск

Неуклонный рост числа бесплодных семей во многих развитых государствах превратился из чисто медицинской проблемы в медико-социальную и демографическую. В соответствии с данными Всемирной организации здравоохранения эта проблема по своему значению находится на третьем месте после сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний. В мире число бесплодных пар составляет в среднем 15-20%. В Беларуси эта цифра достигает 15-16%. С такой проблемой сталкивается каждая седьмая пара в возрасте до 35 лет и каждая третья — после 35 лет.

Цель исследования: изучить генетические факторы, детерминирующие возникновение бесплодия у человека, а также выяснить возможные методы их диагностики.

Нами были проанализированы результаты работ отечественных и зарубежных авторов по данной теме исследования.

У женщин невозможность родить малыша возникает по различным причинам, но в 10% случаев-это генетические факторы (изменения численности и структуры хромосом, мутации генов и др.). Риски развития данных процессов повышаются у женщин зрелого возраста. Одной из конкретных причин бесплодия является единичная генетическая мутация, которую обнаружили ученые из Института изучения старения им. Лейбница в Йене (Германия). Совместно с немецкими медицинскими учреждениями группа ученых обследовала геномы женщин, которые по необъяснимым причинам не могли зачать ребенка, будучи в возрасте моложе 40 лет. У женщин была обнаружена ранее неизвестная мутация гена-супрессора опухоли Вильмса (WT1). При этом вторая копия гена была в полном порядке. Ген WT1 ранее считался ответственным за развитие и поддержание функции различных органов, в частности, почек и сердца. Опыты на мышах показали, что мутация гена вызывает преждевременную активность протеаз уже в фаллопиевых трубах, что приводит к повреждению оплодотворенной яйцеклетки, перемещающейся в матку. В результате зародыш не может внедриться в слизистую матки и отторгается. Другим исследователям из Калифорнийского университета в Дэвисе удалось найти причину мужского бесплодия. Их результаты показывают, что виной тому ген DEFB126, который кодирует белок бета-дефенсин 126, находящийся на поверхности сперматозоида и помогающий ему преодолеть влагалище в поисках яйцеклетки. Проанализировав геномы пар из США, Великобритании и Китая, они установили, что около 50% мужчин имеют мутацию генов, которые кодируют строение этого белка, а у 20% оказалась двойная мутация. У этой группы мужчин вероятность бесплодия на 60% выше, чем у других.

Использование в диагностике молекулярно-генетических, молекулярно-цитогенетических методов значительно повышает частоту выявления нарушений репродуктивной функции генетической природы. Современные методы вспомогательной репродукции помогают парам даже с тяжёлыми формами бесплодия, в том числе обусловленными генетическими факторами.