

Оганян К. А., Оганян К. А., Сидоренко Д. В.

ИЗУЧЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, ЧИСЛА САG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ АНДРОГЕНОВОГО РЕЦЕПТОРА, ИНДЕКСА НЕСЛУЧАЙНОЙ ИНАКТИВАЦИИ X-ХРОМОСОМЫ У ЖЕНЩИН С СИНДРОМОМ ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ

Научный руководитель канд. мед. наук Назаров В. Д.

Лаборатория диагностики аутоиммунных заболеваний

Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет

им. И. П. Павлова, г. Санкт-Петербург

Актуальность. Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) является самой распространенной эндокринопатией среди женщин репродуктивного возраста. Данный синдром представляет собой сложное многофакторное заболевание, в развитие которого вовлечены генетические, эпигенетические, эндокринные и факторы окружающей среды. На данный момент большая роль в патогенезе СПКЯ отводится наследственным факторам. Принимая во внимание, что основным проявлением СПКЯ является гиперандрогения, представляется перспективным исследование генов и маркеров, напрямую и косвенно связанных с метаболизмом андрогенов.

Цель: выявить роль полиморфизмов генов CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, числа САG-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), индекс неслучайной (неравновесной) инактивации X-хромосомы (Xi) у женщин с симптомами гиперандрогении.

Материалы и методы. Исследование включало 2 группы пациентов. В первую группу были включены 35 пациентки с предположительным диагнозом СПКЯ. Критериями включения в первую группу были следующие показатели: гиперандрогения (повышенный уровень тестостерона, дигидротестостерона, андростендиона, дегидроэпиандростерона сульфата в крови) и отсутствие мутаций в гене CYP21A2. Во вторую группу были включены пациентки с отсутствием гиперандрогении и отсутствием мутаций в гене CYP21A2. У всех пациенток был произведен забор периферической крови в пробирки с ЭДТА. Было проведено выделение ДНК с использованием стандартных протоколов методом высаливания. Всем пациентам было проведено исследование распространенности следующих полиморфизмов rs700518 гена CYP19A1, rs743572 гена CYP17A1, определение пентануклеотидного полиморфизма ((tttta)n) гена CYP11A, определение количества САG-повторов в первом экзоне гена AR, выявление неслучайной инактивации X хромосомы с использованием методов ПЦР, метилчувствительной ПЦР и фрагментного анализа. Статистическая оценка проводилась с помощью χ^2 с использованием программы GraphPad.

Результаты и их обсуждение. Была выявлена значимая разница в распространенности полиморфизмов rs700518 гена CYP19A1, rs743572 гена CYP17A1, пентануклеотидного полиморфизма ((tttta)n) гена CYP11A, количества САG-повторов в первом экзоне гена AR, неслучайной инактивации X хромосомы в группе пациенток с СПКЯ по сравнению с группой сравнения.

Выводы. В результате исследования была разработана методика комплексной диагностики синдрома поликистозных яичников. В целом, понимание генетических основ синдрома поликистозных яичников помогает диагностировать заболевание с большой достоверностью, что зачастую необходимо в случае нечеткой клинической картины и пограничных значений лабораторных данных.