

ДІАГНОСТИЧНЕ ЗНАЧЕННЯ ГЕНЕТИЧНОГО МОНІТОРИНГУ В ПРОФІЛАКТИЦІ, ПРОГНОЗУВАННІ ПЕРЕБІГУ ТА ЛІКУВАННІ ЕНДОМЕТРІОЗУ

Кваскова Т.М., магістрант

*Науковий керівник – к.мед.н. С.А. Сміян
СумДУ, кафедра акушерства та гінекології*

Ендометріоз є однією з найбільш загадкових і невирішених проблем у сучасній гінекології і водночас одним із найпоширеніших захворювань репродуктивної системи у жінок. За даними літератури, у розвинутих країнах Європи і Північної Америки ендометріоз за частотою посідає 3-тє місце в структурі гінекологічних захворювань після запальних захворювань жіночих геніталій і міоми матки, вражаючи майже 10 % жінок білої раси. В Україні на ендометріоз страждає від 7 до 50 % жінок фертильного віку.

На даний час ендометріоз є не тільки медичною, але й соціальною проблемою. Захворювання, що призводить до порушення репродуктивної функції та інвалідизації також впливає на психо-емоційний стан жінок, виникнення депресій та відчуття неповноцінності. Враховуючи вищевказане, надзвичайної актуальності набуває розробка ефективних заходів індивідуальної профілактики і прогнозування перебігу та лікування ендометріозу.

На сучасному етапі молекулярно-генетичний моніторинг є найперспективнішим напрямком в розробці ефективних клінічних алгоритмів прогнозування, діагностики та лікування ендометріозу в жінок.

Дослідження вказують на можливу участь у генетичній детермінації виникнення ендометріозу кількох різних генів, кожний з яких відіграє певну роль. Проведений аналіз генів *GSTT1*, *GSTM1* та *NAT2* у хворих на ендометріоз визначає важливу роль несприятливих генотипів в генезі даного захворювання. При цьому автори вказують на особливо несприятливі сполучення *GSTT1 0/0 GSTM1 0/0* (ризик підвищений у 6 разів), *GSTT1 0/0 NAT2 S/S* (ризик підвищений в 9,7 разів) К.А. Babu et al. виявив асоціацію нульового алеля *GSTM1* з ендометріозом у жінок Південної Індії, Н. Baranova et al. – у Франції. З іншого боку дослідження в Кореї та Китаї подібного зв'язку не виявили. В дослідженні S.E. Nur et al. частоти варіантів генів *GSTT1*, *GSTM1* и *GSTP1* у хворих на ендометріоз та здорових були приблизно однакові. Дослідження в Росії, проведені в Північно-Західному регіоні та Башкірстані, підтверджують зв'язок ендометріозу та неповноцінних алелей *GSTM1* и *GSTT1*. При цьому Н.Ю. Швед та співавтори відмічають також, що наявність нульових алелей погіршує перебіг захворювання та сприяє резистентності до терапії, в той час як Е.Ф. Шарифісламова та співавтори, навпаки, виявили делецію гена *GSTM1* з мутацією гена *GSTP1* у пацієнтів з позитивним ефектом від лікування. На можливу модулюючу роль гена *GSTP1* в генезі ендометріоза вказує група вчених з Турції. За їхніми даними, генотип *GSTP1 Val/Val* має достовірне проєктивне значення, в той час як *GSTP1 Ile/Ile* мав тенденцію до накопичення в групі хворих з ендометріозом.

Таким чином, молекулярно-генетичний скринінг дозволяє виявляти жінок, схильних до ендометріозу, і можливість прогнозувати тактику його медикаментозної терапії.

Як маркери чутливості у світі здебільшого використовують нульові алелі генів *GSTM1* *GSTT1*, триває пошук нових генетичних маркерів. Впровадження цих методів є доцільним для підвищення ефективності прогнозування, діагностики та лікування цього соціально-значущого захворювання.