

МОЖЛИВОСТІ ГЕНЕТИЧНОГО КОНТРОЛЮ ЛІКУВАННЯ ТА ПРОГНОЗУВАННЯ ПЕРЕБІГУ ПРИ ЕНДОМЕТРІОЗІ

Кваскова Т. М., магістрант

Науковий керівник – доц. С. А. Сміян

СумДУ, кафедра акушерства та гінекології

Ендометріоз вважється доброякісним мультифакторіальним захворюванням, що викликане взаємодією генетичних та зовнішніх факторів. Основними клінічними проявами ендометріозу, що вражає від 6% до 10-15% жінок репродуктивного віку, є дисменорея, тазовий біль та непліддя. Ризик розвитку ендометріозу у тих жінок, у яких є хвора мати або сестра, вдвічі більший загально-популяційного. Таким чином, вклад генетичних складових не викликає сумнівів.

Метою генетичного дослідження є вивчення варіантів генів, що сумісні з нормальним перебігом онтогенезу, але на пізніх стадіях у несприятливих умовах призводять до розвитку захворювання. При ендометріозі існують певні асоціації генотипів при визначенні яких є можливість розробки методів лікування та прогнозування перебігу ендометріозу.

Генетична сітка при ендометріозі включає в себе різноманітні гени метаболізму (детоксикації), гени, що відповідають за імунний статус, ендокринні функції, гени міжклітинних взаємодій та протоонкогени.

До генів метаболізму (детоксикації), що асоціюються з ендометріозом відносяться: GSTT1, GSTM1, mEPHX1, Nat2 S/S. Ці гени відповідають за синтез ферментів детоксикації ксенобіотиків. При комбінації несприятливих генотипів по чотирьом генам системи детоксикації ризик ендометріозу підвищується в 3-10 разів, та спостерігається більш висока стійкість до гормонального лікування захворювання.

Поліморфні алелі генів, що відповідають за міжклітинні взаємодії є генетичними факторами ризику розвитку ендометріозу. До них відносяться поліморфні алелі генів, що відповідають за синтез та ступінь активності цитокінів, а саме інтерлейкіна-8, інтерлейкіна-6 та фактора некрозу пухлин.

Порушення клітинного та гуморального імунітету при ендометріозі спадково детерміновано генами, що асоційовані з певними антигенами системи HLA, а саме HA, A10, B5, B27.

При ендометріозі відбувається порушення в ендокринній системі, що проявляється підвищеною активністю генів, які приймають участь у генетичному контролі стероїдогенезу. Це гени стероїдного фактору 1 (SF1), стероїдного регуляторного фактору (STAR) та ароматази (CYP19).

У виникненні ендометріозу та його розвитку важливу роль відіграють процеси апоптозу та проліферації, що проявляється підвищеною експресією генів-інгібіторів апоптозу та індукторів проліферації. Це впливає на підвищення проліферативної активності клітин та надає підвищену стійкість, виживаємість та резистентність до самознищення. До генів, що індують апоптоз відносяться: Fas/Apo1, p53. Генами відповідальними за процеси проліферації є: Ki-67 і c-myc.

Таким чином, генетичний контроль наявності несприятливих варіантів генів, пов'язаних з розвитком ендометріозу у жінок репродуктивного віку повинен вводитись в клінічну практику. Це дасть можливість прогнозування генетичного ризику розвитку ендометріозу та розробки комплексної профілактики та лікування цього захворювання.