ГЕНЫ УЧАСТВУЮЩИЕ В РАЗВИТИИ СПКЯ У ЖЕНЩИН С ОЖИРЕНИЕМ И ИЗБЫТОЧНОЙ МАССОЙ ТЕЛА

Рахматова М.А.
Научный руководитель: ***д.м.н. Фахрутдинова С.С.***
Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр эндокринологии имени акад. Ё. Х. Туракулова, Ташкент, Узбекистан

Актуальность: Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) представляет собой многофакторное заболевание с высокой распространённостью и выраженной клинико-метаболической гетерогенностью. Особую роль в формировании фенотипов СПКЯ играют наследственные генетические вариации, определяющие предрасположенность к эндокринным и метаболическим нарушениям. В условиях современной медицины особую значимость приобретает исследование генетических маркеров, способных стать основой персонализированного подхода к диагностике и терапии.

Цель исследования: Изучение влияния однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) в генах, связанных с метаболизмом и гормональной регуляцией (DENND1A, LHCGR, FTO, INSR, CAPN10, ADIPOQ и др.), на развитие и течение СПКЯ у женщин с различным индексом массы тела, а также выявление генетических предикторов риска и тяжести заболевания.

Материалы и методы исследования: Дизайн исследования основан на модели case–control (случай–контроль). В основную группу войдут 100 женщин с СПКЯ, разделённых на подгруппы (50 с нормальной массой тела и 50 с ожирением). Дополнительно будет проведена стратификация пациенток по клинической форме заболевания (лёгкая и тяжёлая). Контрольная группа включает женщин без признаков СПКЯ. Такой сравнительный дизайн позволит установить ассоциации между генотипами и фенотипическими проявлениями заболевания.

Результаты и обсуждение: Ожидается, что исследование позволит выявить ассоциации между конкретными генетическими вариантами и тяжестью клинико-метаболических нарушений. Полученные результаты могут стать основой для внедрения молекулярно-генетических маркеров в клиническую практику диагностики и персонализированного лечения женщин с СПКЯ.

Выводы: 1. СПКЯ является полиэтиологическим заболеванием с выраженной генетической предрасположенностью. 2. Генетические полиморфизмы в генах, участвующих в регуляции метаболизма и гормонального баланса, оказывают влияние на развитие и тяжесть клинических форм СПКЯ.

3. Использование генетических маркеров может улучшить персонализированные подходы к диагностике и терапии заболевания.

Данная тема исследования непосредственно соответствует принципам персонализированной медицины и может способствовать повышению эффективности профилактики и лечения СПКЯ.

Особый интерес представляют данные о взаимодействии генетических факторов с фенотипическими особенностями пациенток, что позволит по-новому взглянуть на патогенез СПКЯ и уточнить его многофакторную природу. Полученные результаты дополнят существующие представления о патофизиологии заболевания и создадут предпосылки для разработки новых диагностических и прогностических подходов.