

Тема 26: Изучение функциональных, морфологических и генетических предикторов состоятельности функции яичников с целью сохранения репродуктивных возможностей и здоровья женщины

Проведен поиск генетических аспектов снижения овариального резерва у девочек-подростков и молодых женщин репродуктивного возраста (10 человек). Выявлены случаи (30%) хромосомного мозаицизма по половым хромосомам и ассоциированные с ними нарушения менструального цикла, продолжается набор пациенток, забор и хранение биоматериала для последующего стандартного генетического и FISH-исследований. При проведении флюоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) на прямых некультивированных мазках крови с использованием альфоидных и локус-специфических зондов, проводимые по стандартным протоколам производителя у 30% пациенток было выявлено наличие хромосомного мозаицизма по половым хромосомам: - у 1 пациентки (8,3%) по ДНК зонду Vysis CEP (DXZ1) SG/CEP Y (DYZ3) SO в 7 из 100 проанализированных интерфазных ядер определяется один сигнал от центromеры X-хромосомы (7% вероятности *mos* 45X/46XX); у 1 пациентки (8,3%) по ДНК зонду Vysis CEP (DXZ1) SG/CEP Y (DYZ3) SO в 11 из 100 проанализированных интерфазных ядер определяется один сигнал от центromеры X-хромосомы (7% вероятности *mos* 45X/46XX); у 1 пациентки (8,3%) по ДНК зонду Vysis CEP (DXZ1) SG/CEP Y (DYZ3) SO в 5 из 100 проанализированных интерфазных ядер определяется три сигнала от центromер X-хромосом (5% вероятности *mos* 46XX/47XXX). Создана и пополняется база данных пациенток. Суммируя результаты исследования диагностики СПКЯ можно заключить, что гирсутизм и нарушение менструального цикла являются основными критериями диагностики синдрома поликистозных яичников. Показано, что акне, как самостоятельное звено, не является критерием для диагностики СПЯ, так как является признаком пубертатного периода. Отмечено, что у подростков с подозрением на СПЯ наблюдается высокий уровень АМГ, аналогичный его значениям у женщин с СПЯ. Необходимо дальнейшее исследование, включая разработку референсного интервала уровня АМГ для здоровых девочек-подростков для решения вопроса о диагностической ценности данного гормона.

Перечень научной продукции, полученной в ходе выполнения темы государственного задания:

Статьи в отечественных журналах – 3