

Androgēnu receptora CAG atkārtojumu analīze pacientēm ar policistisko olnīcu sindromu pusaudžu vecumā

Lāsma Līdaka¹, Adele Grasmane², Dmitrijs Rots²,
Gunta Lazdāne³, Iveta Dzīvīte-Krišāne¹, Linda Gailīte²

¹ Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Latvija

² Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

³ Rīgas Stradiņa universitāte, Dzemdniecības un ginekoloģijas katedra, Latvija

Ievads. Policistisko olnīcu sindroms (PCOS) sievietēm ir viena no biežākajām endokrinoloģiskajām slimībām, kurai raksturīgs hiperandrogēnisms, oligomenoreja / amenoreja un policistiska olnīcu morfoloģija. Klīniskās pazīmes parasti sākas pusaudžu vecumā. Tiek pētīti dažādi PCOS predisponējoši faktori, tai skaitā arī CAG atkārtojumu skaits androgēnu receptora (*AR*) gēnā (rs4045402), kur lielāks skaits saistās ar samazinātu androgēnu receptoru aktivitāti, atkārtojumu skaits, kas saistās ar normālu aktivitāti, ir 21–22 CAG atkārtojumi.

Darba mērķis, materiāls un metodes. Pētījuma mērķis ir noteikt CAG atkārtojumu skaitu pusaudžu vecuma pacientēm ar PCOS un noteikt to saistību ar PCOS attīstību un klīniskajiem simptomiem. Pētījumā tika iesaistītas 48 pacientes pusaudžu vecumā ar PCOS, kurām vismaz divus gadus ir *menarche* un vēl nav sasniegts 18 gadu vecums. PCOS diagnoze noteikta atbilstoši Roterdamas kritērijiem. Kontroles grupā bija iekļautas 50 veselas sievietes, kurām nebija datu par PCOS un nav atzīmētas citas endokrinoloģiskas saslimšanas. CAG atkārtojumu skaits tika noteikts, izmantojot fluorescento PCR fragmentu garuma analīzi.

Rezultāti. Vidējais vecums PCOS pacientēm bija $16 \pm 1,4$ gadi. Vidējais CAG atkārtojumu skaits pacientēm bija $22,5 \pm 2,9$ atkārtojumi un kontroles grupā – $22,5 \pm 2,5$ atkārtojumi ($p = 0,1$). Analizējot CAG atkārtojumu skaitu, statistiski ticama saistība ar kopējā testosteronu, androstendiona un DHEASO4 līmeni netika atrasta (attiecīgi $p = 0,53$, $p = 0,56$, $p = 0,75$) vai hirsūtismu, kas noteikts pēc *Ferriman–Gallway* skalas ($p = 0,2$), vai ultrasonogrāfiski noteikto olnīcu uzbūvi.

Secinājumi. Pētījuma grupā netika atrasta saistības starp CAG atkārtojumu skaitu un PCOS attīstības risku pusaudžu vecumā vai kādu no tā klīniskajām izpausmēm. Pētījumu nepieciešams turpināt, palielinot pacientu grupu.