

ASPECTE MOLECULAR-GENETICE ÎN SINDROMUL OVARELOR POLICHISTICE

Maria Olteanu

Conducător științific: Svetlana Capcelea

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Sindromul ovarului polichistic (SOP) este o patologie endocrină complexă manifestată prin hiperandrogenie biochimică și clinică, se asociază cu disfuncție ovulatorie și apariția multiplelor formațiuni chistice la nivel de ovar. SOP reprezintă una dintre cauzele de baza a infertilității anovulatorii, asociată cu sindromul metabolic, risc de a dezvolta DZ tip II, hirsutism, amenoree /oligomenoree și patologii cardiovasculare. Prevalența SOP este de 80%-90% la pacientele cu hiperandrogenie, iar în rândul femeilor de vârstă reproductivă a fost estimată la 4%-12%. **Scopul.** Studiarea factorilor genetici responsabili de etiologia, patogenia și manifestările clinice în SOP. **Material și metode.** Cercetarea se bazează pe analiza bibliografică a surselor identificate în PubMed, NCBI, Research Gate și Medline, publicate în perioada 2013-2023. **Rezultate.** În patogeneza SOP au fost studiate mai multe căi biochimice în care participă produși diferiți de gene, ce codifică factori implicați în biosinteza și metabolismul hormonilor steroizi (CYP17, CYP11, CYP19, HSD3B1-2, HSD17B1-3, StAR), secreția și acțiunea insulinei (IGF1, IGF1R, IGF1-3, INS, VNTR, IR, INSL, IRS1-2, PPARG), obezitatea și reglarea metabolismului energetic (MC4R, OB, OBR, POMC, UCP2-3), acțiunea gonadotropinei și a hormonilor gonadici (ACTR1, ACTR2A-B, FS, INHA, INHBA-B, INHC, SHBG, LHCGR, FSHR, MADH4, AR). Diferite variații în genele enumerate ar putea determina predispoziția la SOP anovulator și riscul concomitent de dezvoltare a DZ de tip II. S-a raportat că în patogenia SOP frecvent sunt implicate mutații ale mai multor gene ce codifică pentru aromataza, inclusiv, CYP11A1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP1A1, CYP21A2, CYP3A7. **Concluzie.** SOP este o patologie multifactorială, determinată de interacțiunea variată a unor modificări genetice predispozante și factori de mediu ce influențează aspectele biochimice și, implicit, clinice. **Cuvinte-cheie.** SOP, mutații genice, infertilitate anovulatorie, hiperandrogenie.

GENETIC MOLECULAR ASPECTS IN POLYCYSTIC OVARY SYNDROME

Maria Olteanu

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University

Background. Polycystic ovary syndrome (PCOS) is a complex endocrine pathology manifested by biochemical and clinical hyperandrogenism, is associated with ovulatory dysfunction and the appearance of multiple cystic formations on the ovaries. PCOS is one of the underlying causes of anovulatory infertility, associated with metabolic syndrome, risk of developing type 2 diabetes, hirsutism, amenorrhea/ oligomenorrhea and cardiovascular pathology. PCOS prevalence is 80% -90% in patients with hyperandrogenic, and among women of reproductive age was estimated at 4% -12%. **Objective of the study.** To study the genetic factors responsible for the etiology, pathogenesis, and clinical manifestations in PCOS. **Materials and methods.** The research is based on the bibliographic analysis of the identified sources in PubMed, NCBI, Research Gate, and Medline, published in the period 2013-2023. **Results.** In the pathogenesis of PCOS, several biochemical pathways have been studied in which products from various genes encoding factors involved in the biosynthesis and metabolism of steroid hormones (CYP17, CYP11, CYP19, HSD3B1-2 participate, HSD17B1-3, StAR), insulin secretion and action (IGF1, IGF1R, IGF1-3, INS VNTR, IR, INSL, IRS1-2, PPARG), obesity and energy regulation (MC4R, OB, OBR, POMC, UCP2-3), gonadotropin and gonadal hormones action (ACTR1, ACTR2A-B, FS, INHA, INHBA-B, INHC, SHBG, LHCGR, FSHR, MADH4, AR). Different variations in these genes could lead to predisposition to anovulatory PCOS and the concomitant risk of developing DM type 2. Mutations in several aromatase-coding genes, including CYP11A1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP1A1, CYP21A2, CYP3A7, have been reported to be involved in PCOS pathogenesis. **Conclusion.** PCOS is a multifactorial pathology, determined by the varied interaction of predisposing genetic changes and environmental factors that influence the biochemical aspects and implicitly clinical. **Keywords.** PCOS, gene mutations, anovulatory infertility, hyperandrogenism.