

多囊卵巢综合征患者对氧磷酶 1 基因-408 C/T、55 L/M 和 192 Q/R 多态性的研究

刘宏伟¹, 王 颖¹, 张 凤¹, 张金霞², 白 怀², 范 平²

(四川大学华西第二医院 1. 妇产科, 2. 西部妇幼研究院遗传代谢性疾病及围生医学实验室, 四川省成都市 610041)

[关键词] 对氧磷酶 1; 基因多态性; 多囊卵巢综合征; 氧化应激

研究背景 多囊卵巢综合征(PCOS)是女性常见内分泌疾病,育龄妇女患病率为5%~10%。患者常伴有血脂异常、血管内皮损伤、氧化应激和慢性炎症等多种心血管疾病危险因素。对氧磷酶 1(PON1)是高密度脂蛋白(HDL)的重要抗氧化酶之一,具有水解氧化脂质、抑制低密度脂蛋白(LDL)的氧化修饰、维护血管内皮细胞功能和抗动脉粥样硬化等作用。PON1 基因调控区-408 C/T 多态性明显影响 PON1 的表达,蛋白编码区 55 位点 L/M (Leu/Met) 和 192 位点 Q/R (Gln/Arg) 影响 PON1 浓度和活性。有报道 PCOS 患者血清 PON1 对氧磷脂酶活性和芳香酯酶活性降低;本研究的目的是观察 PON1 基因-408 C/T、55 L/M 和 192 Q/R 多态性是否与中国妇女 PCOS 的发病存在关联,为探讨 PCOS 的分子遗传基础提供依据。**方法** 应用聚合酶链反应-限制性片段长度多态性(PCR-RFLP)技术对中国成都地区 452 例 PCOS 患者和 426 例对照妇女 PON1 基因-408 位点 C/T、55 位点 L/M 和 192 位点 Q/R 多态性进行了分析。用微量丙二醛测定试剂盒测定血清丙二醛(MDA)浓度。同时分析血液生殖激素和糖脂代谢指标。**结果** PCOS 组 PON1 基因-408 位点 C 和 T、55 位点 L 和 M、192 位点 Q 和 R 等位基因频率分别为:0.543 和 0.457、0.968 和 0.032、0.388 和 0.612,对照组上述 3 个变异位点等位基因频率分别为:0.562 和 0.438、0.969 和 0.031、0.345 和 0.655,两组间等位基因频率差异无统计学意义($P>0.05$)。在 PCOS 组,PON1 基因 192 位点 QR 基因型亚组体质指数(BMI)、空腹血浆胰岛素水平和稳态模型胰岛素抵抗指数(HOMA-IR)高于 QQ 基因型亚组($P<0.05$),RR 基因型亚组 BMI 和腰围也高于 QQ 基因型亚组($P<0.05$)。在对照组,PON1 基因 192 位点 QR 基因型亚组血清总胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇水平高于 QQ 基因型亚组($P<0.05$);-408 位点 TT 基因型亚组促卵泡激素水平、2 h 胰岛素/血糖比值高于 CC 基因型亚组($P<0.05$),而 BMI 分别低于 CC 及 CT 基因型亚组($P<0.05$);55 位点 LM 基因型亚组腰围高于 LL 基因型亚组($P=0.009$)。**结论** PON1 基因 192 位点 Q/R 多态性与 PCOS 患者体重、脂肪分布、糖脂代谢有一定关联性,但未发现-408 位点 C/T 和 55 位点 L/M 与中国成都地区 PCOS 的发病有关。

[基金项目] 国家自然科学基金面上项目(81070463);四川省科学研究基金(2008SZ0029)

[作者简介] 通信作者范平,E-mail 为 fanping15@yahoo.com.cn。

(此文编辑 曾学清)