

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: Не указан

Пол:

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование



## Комплексная генетическая диагностика синдрома поликистоза яичников (СПКЯ)

Анализ	Результат	Референсный диапазон
		Нормальный уровень
X-взвешенное среднее биаллельное значение	<b>23,3 X-взвешенного биаллельного значения числа CAG-повторов в гене AR - нормальная восприимчивость рецептора к андрогенам</b>	>22 X-взвешенного биаллельного значения числа CAG-повторов в гене AR- нормальная восприимчивость рецептора к андрогенам
<p><i>Отрицательный результат исследования длины переменного фрагмента гена AR с большой вероятностью свидетельствует о нормальной восприимчивости рецепторов к андрогенам. Существует обратная связь между количеством повторов в гене AR и его активностью (большое число повторов коррелирует с меньшей активностью гена). Для более точной оценки активности рецептора AR принято использовать интегральный показатель, учитывающий феномен инактивации X-хромосомы – X-взвешенное биаллельное среднее значение CAG-повторов гена AR. При значении этого показателя выше 22 с высокой долей вероятности можно говорить о нормальной восприимчивости тканей к воздействию андрогенов. Однако отрицательный результат тестирования не исключает диагноза гиперандрогении или синдрома поликистозных яичников. Для постановки диагноза рекомендовано оценивать данные исследования в совокупности с биохимическими показателями и клиническими данными при участии лечащего врача.</i></p>		
Число (tttta)-повторов в гене CYP11A1	<b>Количество (tttta)-повторов в гене CYP 11A1 равно 4/6 - нормальная активность фермента</b>	Количество (tttta)-повторов в гене CYP11A1 равно 4/4, 4/6, 6/6 - нормальная активность фермента
Число CAG-повторов в гене AR	<b>Количество CAG-повторов: 20/21.</b>	18-26 CAG-повторов
<p><i>Нормальные значения длины переменного региона гена AR (18-26 CAG-повторов) с высокой вероятностью свидетельствуют о нормальной восприимчивости рецепторов к андрогенам, а также исключают наличие у исследуемого болезни Кеннеди. Ген AR локализуется на X-хромосоме и кодирует аминокислотную последовательность андрогенового рецептора, активирующегося под воздействием мужских половых гормонов (тестостерона и дигидротестостерона). Основными функциями этой группы гормонов является развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, а также сперматогенез. В своем составе ген AR содержит переменный регион, состоящий из повторяющихся повторов CAG (цитозин-аденин-гуанин), количество которых может в норме варьировать у разных людей. Количество CAG-повторов в гене AR обратно пропорционально активности кодируемого рецептора. Так, увеличенное число ассоциировано со сниженной активностью рецептора, что может быть причиной нарушения сперматогенеза у мужчин, а, напротив, сниженное предрасполагает к симптомокомплексу гиперандрогении у женщин и гормонозависимому раку предстательной железы у мужчин. Условной нормой для этого показателя считается диапазон 18-26 CAG-повторов. В этом случае можно говорить о генетически нормальной чувствительности рецепторов к мужским половым гормонам. Количество выявленных повторов может варьировать, что связано с техническими особенностями проведения исследования.</i></p>		

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: Не указан

Пол:

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование



## Комплексная генетическая диагностика синдрома поликистоза яичников (СПКЯ)

Анализ	Результат	Референсный диапазон Нормальный уровень
Мутации в гене CYP19A (CYP19A)	Полиморфизм rs 700518 гена CYP19A1 не обнаружен	Полиморфизм rs700518 гена CYP19A1 не обнаружен
<p>У пациента не обнаружено носительства варианта rs700518 в гене CYP19A1. Отрицательный результат исследования с высокой долей вероятности свидетельствует об отсутствии нарушений в структуре гена CYP19A1, кодирующем P450arom (ароматаза). Ароматаза катализирует превращение тестостерона и андростендиона в эстрадиол и эстрон. При носительстве варианта rs700518 в гене CYP19A1 снижается ароматазная активность в клетках гранулезы. У женщин с дефицитом ароматазы развивается фенотип, характерный для синдрома поликистозных яичников – гиперандрогенизм, первичная аменорея, УЗИ-картина мультифолликулярных яичников. Отрицательный результат исследования с высокой долей вероятности свидетельствует об отсутствии нарушений в структуре гена CYP19A1, однако не исключает диагноза гиперандрогении и других ее генетических причин.</p>		
Мутации в гене CYP17	Полиморфизм T- 34C (rs743572) гена CYP17A1 не обнаружен	Полиморфизм T-34C (rs743572) гена CYP17A1 не обнаружен
<p>У пациента не обнаружено носительства варианта rs743572 в гене CYP17A1. Ген CYP17A1 кодирует фермент 17α-гидролазу/17,20-лиазу, который необходим для стероидогенеза. У пациентов с носительством варианта rs743572 отмечается повышенная скорость транскрипции гена, что ведет к ускоренному образованию половых гормонов из-за усиленной активности фермента. Отрицательный результат тестирования с высокой долей вероятности свидетельствует об отсутствии нарушений в структуре гена CYP17A1, однако не исключает диагноза гиперандрогении и других ее генетических причин.</p>		
Число (tttta)-повторов в гене CYP11A1	Количество (tttta)-повторов в гене CYP 11A1 равно 4/6 - нормальная активность фермента	Количество (tttta)-повторов в гене CYP11A1 равно 4/4, 4/6, 6/6 - нормальная активность фермента
Инактивация (лайонизация) X-хромосомы для диагностики причин бесплодия у женщин	Неслучайной инактивации X-хромосомы обнаружено не было.	Неслучайной инактивации X-хромосомы обнаружено не было.
<p>Отрицательный результат исследования говорит о случайной инактивации X-хромосомы, то есть о равновесном и симметричном метилировании второй X-хромосомы у женщин. Процесс инактивации X-хромосомы в норме должен носить случайный характер, и уровень сдвига инактивации не должен превышать 65%. Однако в силу эмбриональных, эпигенетических факторов и факторов внешней среды, а также патогенных вариантов в промоторе гена Xist равновесие может сместиться. Оценка уровня неслучайной инактивации проводится для оценки пенетрантности и экспрессивности X-сцепленных рецессивных и доминантных заболеваний у женщин. Также случайная активация X-хромосом (сдвиг инактивации не более 65%) позволяет исключить одну из генетических причин нарушений фолликулогенеза и синдрома поликистозных яичников. Однако данный результат не исключает другие причины бесплодия, первичной яичниковой недостаточности и гиперандрогении.</p>		
Число CAG-повторов в гене AR	Количество CAG-повторов: 20/21.	18-26 CAG-повторов
<p>Нормальные значения длины переменного региона гена AR (18-26 CAG-повторов) с высокой вероятностью свидетельствуют о нормальной восприимчивости рецепторов андрогенам, а также исключают наличие у исследуемого болезни Кеннеди. Ген AR локализуется на X-хромосоме и кодирует аминокислотную последовательность андрогенового рецептора, активирующегося под воздействием мужских половых гормонов (тестостерона и дигидротестостерона). Основными функциями этой группы гормонов является развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, а также сперматогенез. В своем составе ген AR содержит переменный регион, состоящий из повторяющихся повторов CAG (цитозин-аденин-гуанин), количество которых может в норме варьировать у разных людей. Количество CAG-повторов в гене AR обратно пропорционально активности кодируемого рецептора. Так, увеличенное число ассоциировано со сниженной активностью рецептора, что может быть причиной нарушения сперматогенеза у мужчин, а, напротив, сниженное предрасполагает к симптомокомплексу гиперандрогении у женщин и гормонозависимому раку предстательной железы у мужчин. Условной нормой для этого показателя считается диапазон 18-26 CAG-повторов. В этом случае можно говорить о генетически нормальной чувствительности рецепторов к мужским половым гормонам. Количество выявленных повторов может варьировать, что связано с техническими особенностями проведения исследования.</p>		

