



Результат исследования № **0000096992** от

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Вариант в гене AR (Андрогеновый рецептор) AR: (CAG)n repeat (S0018/04)**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
AR	Андрогеновый рецептор	(CAG)n repeat	N	20: Нормальная чувствительность рецепторов к андрогенам



Заключение

AR ((CAG)n repeat)

Ген AR кодирует белок андрогенового рецептора. Активированный андрогеном рецептор (AR) функционирует в качестве транскрипционного фактора в ядре клетки, связываясь с регуляторными областями ДНК целевых генов и влияя на уровень их экспрессии. Микросателлитный полиморфизм AR: (CAG)n repeat в первом экзоне гена AR кодирует полиглутаминовый участок в N-концевом домене белка AR, который влияет на пространственную структуру рецептора. В норме количество CAG повторов составляет 18-22. Увеличение числа CAG повторов может препятствовать связыванию белков-коактиваторов с активированным андрогеновым рецептором и снижать экспрессию генов-мишеней, следствием чего является снижение чувствительности к андрогенам. Уменьшение числа CAG повторов способствует повышению экспрессии генов-мишеней активированного андрогенового рецептора, в результате чего повышается чувствительность к андрогенам. Выявленное число CAG повторов соответствует генотипу N (20; N = 19-22) и не связано с повышенной или пониженной чувствительностью к андрогенам.

Ген AR Андрогеновый рецептор

Функция гена Андрогеновый рецептор (также известный как рецептор дигидротестостерона) является ядерным гормональным рецептором класса NR3C, который включает в себя также рецепторы к минералокортикоидам, прогестерону и глюкокортикоидам. Андрогеновый рецептор экспрессируется в костном мозге, молочных железах, предстательной железе, семенниках и мышечной ткани, где он существует в виде димеров, связанных с белками Hsp90 и HMGb, которые влияют на взаимодействие рецептора с лигандами. Активированный рецептор связывается с геномными элементами ответа, а именно с инвертированной палиндромной последовательностью, регулируя, таким образом, транскрипцию ряда генов. Другой путь влияния на экспрессию - взаимодействие андрогенового рецептора с факторами транскрипции, в том числе AP-1, NF-κB и STAT. Андрогеновый рецептор регулирует работу инсулиноподобного фактора роста-1 (IGF-1) и генов, ответственных за развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, поддержание половой функции и агрессивное поведение.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: