

Пациент: ОБРАЗЕЦ
№ заявки:
Возраст: 25 л.
Пол: М
Дата взятия:
Дата выполнения:
Биоматериал: Кровь с ЭДТА
Метод: Диагностический фрагментный анализ/Реагенты для диагностического фрагментного анализа


Мужское бесплодие, генетическая диагностика азооспермии, исследование микроделеций в AZF локусе Y хромосомы, CAG-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), частых мутаций в гене CFTR

Анализ	Результат	Референсный диапазон Нормальный уровень
--------	-----------	--

Молекулярно-генетическая диагностика CFTR-ассоциированных заболеваний: муковисцидоз, бесплодие, панкреатит (38 патогенных вариантов гена CFTR)

Распространенных патогенных вариантов в гене CFTR не обнаружено
 Распространенных патогенных вариантов в гене CFTR не обнаружено

У пациента не обнаружены патогенные варианты с.350G>A (p.Arg117His), IVS8-5T (c.1210-12T[5]), c.2051_2052del, c.2051_2052dup, c.2051_2052delinsG, c.3808del, c.3767dup, c.3773dup, c.3851_3852dup, c.243del, c.233del, c.233dup, c.410_416del, c.409_412del, c.424del, c.429del, c.433del, c.459_476del (p.Ala155_Ile160del), c.488del, c.3883_3886del, c.1543_1555del, протяженная делеция CFTRdel2,3 (c.54-5940_273+10250del), 2143delT (c.2012del), 2184insA (c.2052dup), 3821delT (c.3691del), 3944delGT (c.3816_3817del), 4015delA (c.3883del), 4022insT (c.3891dup), 394delTT (c.262_263del), L138ins (c.413_415dup; p.Leu138dup), 604insA (c.472dup), F508del (c.1521_1523del; p.Phe508del), I507del (c.1519_1521delATC; p.Ile507del), 1677delTA (c.1545_1546del; p.Tyr515_Arg516delinsTer), W1282X (c.3846G>A; p.Trp1282Ter), G542X (c.1624G>T; p.Gly542Ter), N1303K (c.3909C>G, p.Asn1303Lys), c.3718-2477C>T в гене CFTR.

Отрицательный результат исследования значительно снижает вероятность наличия у пациента CFTR-ассоциированных состояний, таких как муковисцидоз, двусторонняя врожденная аплазия семявыносящих путей, наследственный CFTR-ассоциированный панкреатит, CFTR-ассоциированные диссеминированные бронхоэктазы, CFTR-ассоциированный синусит, синдром псевдо-Барттера, однако не исключает их полностью, поскольку описано около 2000 патогенных вариантов в гене CFTR.

При сохранении подозрения на наличие у пациента CFTR-ассоциированных состояний рекомендуется исследование всей последовательности гена CFTR методом NGS. Также может быть рекомендовано проведение поиска других причин клинических проявлений обследуемого: альфа-1-антитрипсиновая недостаточность, наследственный SPINK1-, PRSS1-ассоциированный панкреатит, AZF-бесплодие.

Используемые референсные последовательности: CFTR — NM_000492.3.

Гормональная чувствительность андрогенового рецептора AR (CAG-повторы)

20

?34 CAG-повторов

Нормальные значения длины варибельного 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 варибельный 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.

Микроделеции Y-хромосомы не обнаружены. Делеции гена SRY не обнаружено.

Нарушение сперматогенеза (AZF-бесплодие)

Микроделеции Y-хромосомы не обнаружены. Делеции гена SRY не обнаружено.

У пациента не было обнаружено делеций и дупликаций регионов AZFa, AZFb, AZFc Y-хромосомы. Делеции регионов AZF (Azoospermia factor) Y-хромосомы являются второй по распространенности генетической причиной мужского бесплодия после синдрома Клайнфельтера. Распространенность микроделеций Y-хромосомы в общей популяции составляет 1:4000 мужчин, однако, их частота значительно повышается среди мужчин, страдающих бесплодием. Отрицательный результат исследования снижает вероятность наличия мужского бесплодия, вызванного наследственными причинами, тем не менее не исключает формирование заболевания, вызванного другими причинами. При получении отрицательного результата, для уточнения причины мужского бесплодия рекомендуется выполнить исследование антиспермальных антител, исследование числа X-хромосом (синдром Клайнфельтера), молекулярно-генетическую диагностику CFTR-ассоциированных заболеваний, определение количества CAG-повторов в гене AR, диагностику неклассической формы врожденной гиперплазии надпочечников. Данное исследование позволяет выявить полные или частичные делеции регионов AZF с помощью детекции числа копий следующих STS-маркеров: AZFa — sY82, sY1064, sY86, sY85, sY84, sY1324, sY1316, sY1714, sY1065, sY1182, sY88, sY105, sY615; AZFb — sY1024, sY1224, sY1967, sY1309, sY121, sY3199, sY127, sY1233, sY134, sY142, sY143, sY3010, sY2990, sY1197, sY1192, sY1191, sY1206, sY153, sY1307, sY254, sY1742, sY1189, sY1291, sY2858, sY1054; AZFc — sY1192, sY1191, sY153, sY254, sY1307, sY1189, sY1291, sY1054, sY2858, sY1742, sY1206, sY1201, sY255, sY1125, sY242. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Academy of Andrology и European Molecular Genetics Quality Network.

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностический фрагментный
анализ/Реагенты для диагностического фрагментного
анализа



Врач КДЛ: _____

Одобрено: _____

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RIF, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



- ▼ - Данный показатель находится в нижней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- ▲ - Данный показатель находится в верхней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- - Данный показатель ниже нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.
- +

Результаты анализов не являются диагнозом, но помогают в его постановке. Не пытайтесь интерпретировать их самостоятельно. Многие изменения индивидуальны, помочь разобраться в них может только специалист.

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.