



Результат исследования № **0000104174** 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 CYP19A1 (Ароматаза) g.51302775G>A; c.39+35720C>T (S0665/01)**

Фенотип **Нарушение метаболизма половых гормонов**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CYP19A1	Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;	g.51302775G>A; c.- 39+35720C>T	A/A	Повышенный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



Заключение

CYP19A1(g.51302775G>A;
39+35720C>T)

с.- Ген CYP19A1 кодирует ключевой фермент (ароматазу), необходимый для биосинтеза эстрогенов. Ароматаза катализирует превращение тестостерона в эстрадиол и андростендиона в эстрон в периферических тканях. Таким образом, ароматаза представляет собой фермент, отвечающий за периферическую конверсию андрогенов в эстрогены. Вариант NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип A/A варианта NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 связан со сниженной активностью фермента ароматазы. Генотип ассоциирован со снижением уровня эстрадиола и соотношения эстрадиол/тестостерон в плазме. Повышен риск связанных с недостатком эстрогенов состояний: гиперандрогении у женщин, риск развития остеопороза, изменений липидного профиля, нарушения метаболизма глюкозы (повышенный уровень глюкозы натощак, нарушение клиренса глюкозы, повышенный уровень гликозилированного гемоглобина).

Ген CYP19A1 Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;

Функция гена Ген CYP19A1 кодирует фермент, относящийся к суперсемейству цитохромов P450, которые представляют собой монооксигеназы, катализирующие многие реакции, в том числе, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидных гормонов и других липидов. Белок CYP19A1 локализуется в эндоплазматическом ретикулуме и катализирует последние стадии биосинтеза эстрогенов. Мутации в этом гене могут приводить к увеличению или уменьшению активности ароматазы, что влияет на функции эстрогенов и как половых гормонов, и как регуляторов роста и дифференцировки клеток. С функционированием данного гена связаны такие сигнальные пути, как комплексный сигнальный путь рака молочной железы и стероидогенеза в яичниках.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: