



Результат исследования №

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

Исследование **Нарушения мужской фертильности. Анализ числа CAG-повторов в гене андрогенового рецептора (AR), частые делеции в AZF локусе, частые мутации в гене CFTR**

Фенотип **Азооспермия**

Результат:

| Ген | Название гена | Вариант | Генотип | Риск |
|--------------------------|---|--|------------------|---------------------|
| AR | Андрогеновый рецептор | (CAG)n repeat | S | Среднепопуляционный |
| AZFa; DYS148; XGPY | Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой | DYS148; XGPY (AZF microdeletions; sY86) | AZFa; DYS148+ | Среднепопуляционный |
| AZFa; USP9Y | Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой | USP9Y (AZF microdeletions; sY84) | AZFa; USP9Y+ | Среднепопуляционный |
| AZFb; DYS218 | Фактор азооспермии; DHS218 - human STS DHS218, sequence tagged site | DYS218 (AZF microdeletions; sY127) | AZFb; DYS218+ | Среднепопуляционный |
| AZFb; DYS224 | Фактор азооспермии; DHS224 - human STS DHS224, sequence tagged site | DYS224 (AZF microdeletions; sY134) | AZFb; DYS224+ | Среднепопуляционный |
| AZFb; RBM1D | Фактор азооспермии; RBM1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D | RBM1D (AZF microdeletions; sY143) | AZFb; RBM1D+ | Среднепопуляционный |
| AZFc; CDY1B | Фактор азооспермии; CDY1B - Хромодомен Y1 | CDY1B (AZF microdeletions; sY157) | AZFc; CDY1B+ | Среднепопуляционный |
| AZFc; DAZ1 | Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делетируемый при азооспермии | DAZ1 (AZF microdeletions; sY254) | AZFc; DAZ1+ | Среднепопуляционный |
| AZFc; DAZ1 | Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делетируемый при азооспермии | DAZ1 (AZF microdeletions; sY255) | AZFc; DAZ1+ | Среднепопуляционный |
| CFTR | Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе | c.2143delT; p.Leu671Ter; L671X | Ins/Ins | Среднепопуляционный |
| CFTR | Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе | c.1521_1523delCTT; p.Phe508del; F508del | Ins/Ins | Среднепопуляционный |
| CFTR | Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе | 21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb) | Ins/Ins | Среднепопуляционный |
| SRY; Y-control | Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол | Y-control (AZF microdeletions; Y control marker) | SRY+ | Среднепопуляционный |



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

| Ген | Название гена | Вариант | Генотип | Риск |
|-----------------|---|-------------------|---------|-------------------------------|
| ZFY; XY-control | Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки 'цинковые пальцы' | XY control marker | ZFY+ | Внутренний контрольный маркер |

Расшифровка рисков:

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



Заключение

AR((CAG)n repeat)

Ген AR кодирует белок андрогенного рецептора. Микросателлитный полиморфизм AR ((CAG)n repeat; (3bp)n; Short/Long (S/L)) в первом экзоне гена AR влияет на чувствительность к андрогенам, снижая сродство белков-коактиваторов. Увеличение числа CAG повторов связано с уменьшением чувствительности к андрогенам, что может приводить к гипогонадизму, нарушениям сперматогенеза и может стать причиной бесплодия. Выявленное число CAG повторов ($18; S \leq 18$) меньше среднепопуляционного и не связано с уменьшением чувствительности к андрогенам.

AZFa; DYS148; XGPY(DYS148; XGPY (AZF microdeletions; AZFa; sY86))

AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFa; DYS148; XGPY (AZF microdeletions; AZFa; sY86) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFa; USP9Y(USP9Y microdeletions; AZFa; sY84))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFa; USP9Y (AZF microdeletions; AZFa; sY84) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; DYS218(DYS218 microdeletions; AZFb; sY127))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; DYS218 (AZF microdeletions; AZFb; sY127) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; DYS224(DYS224 microdeletions; AZFb; sY134))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; DYS224 (AZF microdeletions; AZFb; sY134) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; RBMY1D(RBMY1D microdeletions; AZFb; sY143))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; RBMY1D (AZF microdeletions; AZFb; sY143) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.



AZFc; CDY1B(CDY1B microdeletions; AZFc; sY157))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; CDY1B (AZF microdeletions; AZFc; sY157) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

AZFc; DAZ1(DAZ1 microdeletions; AZFc; sY254))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY254) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

AZFc; DAZ1(DAZ1 microdeletions; AZFc; sY255))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY255) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

CFTR(c.2143delT; p.Leu671Ter; L671X)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (2143DelT; Leu671Terfs) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.1521_1523delCTT; p.Phe508del; F508del)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (F508Del; delta508; [Delta F508]) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.



CFTR(21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)) Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

SRY; Y-control(Y-control microdeletions; Y control marker) (AZF SRY (Sex-determining Region Y) кодирует транскрипционный фактор (TDF/Tdf) развития семенников, стимулирующий превращение в семенники зачатка гонады, исходно одинаковой у зародышей обоих полов. Мутации в этом локусе могут быть связаны с дисгенезией гонад и/или инверсией пола. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZF microdeletions; SRY; Y-control (AZF microdeletions; Y control marker) не связано с повышенным риском дифференцировки гонад по женскому типу. Этот локус используется в качестве контроля образца.

ZFY; XY-control(XY control marker) Область ZFY присутствует как на X, так и на Y хромосоме. Локус ZFY (AZF microdeletions; XY control marker) используется в качестве контроля образца.

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.

Ген AZFa; DYS148; XGPY Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.

Ген AZFa; USP9Y Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.

Ген AZFb; DYS218 Фактор азооспермии; DYS218 - human STS DYS218, sequence tagged site
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.



- Ген** **AZFb; DYS224** Фактор азооспермии; DYS224 - human STS DYS224, sequence tagged site
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **AZFb; RBMY1D** Фактор азооспермии; RBMY1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **AZFc; CDY1B** Фактор азооспермии; CDY1B - Хромодомен Y1
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **AZFc; DAZ1** Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делегируемый при азооспермии
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **CFTR** Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе
Функция гена Ген CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе) локализован в 7-й хромосоме (7q31-32), его размер составляет 250 000 пар нуклеотидов, ген включает 27 экзонов и кодирует полипептидную цепь длиной 1480 аминокислотных остатков. Функция гена CFTR заключается в регуляции транспорта электролитов (главным образом хлора) между эпителиальными клетками и межклеточной жидкостью. В наибольшей степени ген CFTR экспрессируется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. В эпителии лёгких ген функционирует слабее, хотя дефект хлоридного транспорта там чётко выражен. Мутации гена CFTR являются причиной такого заболевания как муковисцидоз. В гене муковисцидоза обнаружено около 2000 мутаций, из них согласно данным, опубликованным группой исследователей университета Джона Хопкинса, 300-500 дают патологический эффект.
- Ген** **SRY; Y-control** Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **ZFY; XY-control** Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки 'цинковые пальцы'
Функция гена AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: