

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 30 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Анализ наличия SRY гена	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Нарушений детерминации пола. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1991 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления причин нарушения детерминации пола. Анализ наличия гена SRY (профиль № 7846SRY).

Нарушения полового развития представляют большую группу заболеваний с высокой клинической вариабельностью и генетической гетерогенностью. Характерными признаками этой группы заболеваний являются количественные и структурные aberrации половых хромосом, несоответствие фенотипа генетическому полу (набору половых хромосом) индивида.

Ключевую роль в детерминации мужского пола связывают с функцией гена **SRY (Sex-determining region Y chromosome)**, т.к. мутации в этом гене приводят к развитию XY «чистой» дисгенезии гонад при кариотипе XY, тогда как его присутствие в геноме больных с XX инверсией пола ассоциируется с развитием мужского фенотипа, а у больных с синдромом Шерешевского-Тернера – с проявлениями гермафродитизма.

Проведено исследование ДНК, выделенной из ядерных клеток периферической крови обследуемой.

Гене SRY выявлен.

Ф.И.О.	ген SRY	Amg	AmgL
	-	+	-

У обследуемой не выявлены гены SRY и AmgL, соответственно, её пол соответствует женскому. Ген Amg (антимюллерова гормона) – присутствует, что является нормой. Существуют другие мутации, приводящие к нарушению формирования первичных и вторичных половых признаков (хромосомные аномалии, в том числе в мозаичном варианте), вирильная форма врождённой дисфункции коры надпочечников (АГС) и некоторые другие.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача