

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 3 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 18.07.2021  
Дата поступления образца: 18.07.2021  
Врач: 06.08.2021  
Дата печати результата: 13.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген AR м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома тестикулярной феминизации. 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.**, 2018 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене AR, приводящих к развитию синдрома тестикулярной феминизации (профиль № 7879AR).

*Синдром тестикулярной феминизации (СТФ) – наследственное заболевание, при котором у больных хромосомный пол соответствует мужскому (46 XY), а фенотип (совокупность внешних признаков) соответствует женскому полу. Тип наследования - X-сцепленный рецессивный.*

*СТФ является следствием мутации в гене андрогенового рецептора (AR), что приводит к нечувствительности этих рецепторов к мужским половым гормонам андрогенам в контролируемых этими гормонами органах-мишенях. Основной признак синдрома - несоответствие между гонадным полом и фенотипом: телосложение при синдроме - женского типа, молочные железы развиты хорошо, однако отсутствует матка, маточные трубы и верхняя треть влагалища.*

*Выделяют полную и неполную (с элементами андрогенизации) формы тестикулярной феминизации. Причиной обращения к врачу является отсутствие менструаций, при этом пациенты не сомневаются в своей принадлежности к женскому полу.*

*Частота встречаемости: 1 : 50 000 – 70 000 новорождённых. Среди причин первичной аменореи у лиц с женским фенотипом СТФ по частоте встречаемости занимает третье место после дисгенезии гонад и врождённой аплазии матки и влагалища.*

В образце ДНК обследуемого проведена ДНК-диагностика СФТ, основанная на прямом автоматическом секвенировании экзонов 1-8 гена AR.

## Мутации в экзонах 1-8 не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	AR, эк. 1-8
AR109		N

Таким образом, у обследуемого синдром тестикулярной феминизации маловероятен.

Если исследование было проведено в связи с нарушением половой дифференцировки, то необходимо отметить, что такая аномалия может быть следствием мутаций в разных генах. Для выбора метода ДНК-диагностики может быть рекомендована консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача