

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 29 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 13.01.2021 13:02

Дата поступления образца: 13.01.2021 19:52

Врач: 20.01.2021 13:18

Дата печати результата: 20.02.2021 12:12

Исследование	Результат	Комментарий
AR (число CAG повторов)	<b>22</b>	Верхней границей нормы принято считать 26 повторов.
AZF (наличие делеций)	<b>СМ. КОММ</b>	Проведен поиск делеций в регионах AZFA (SY84, SY86, SY615, SY1316), AZFB (SY127, SY134, SY1235, SY121, SY1197), AZFC (SY254, SY255, SY1125) Y-хромосомы, ассоциированных с нарушением сперматогенеза. Делеций не обнаружено.
CFTR	<b>не обнар</b>	Протестировано наличие мутаций del21kb, delF508, 2183AA>G, 1677delTA, 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, L138ins, G542X, W1282X, N1303K, R334W, 3849+10kbC>T, 604insA, 3944delGT, S1196X, 621+1g>t, E92K, 3272-26A>G, 4015delA, 4022insT в гене, ответственном за развитие муковисцидоза. В интроне 8 гена CFTR обнаружены аллели, соответствующие 7-ми повторам (генотип 7T/7T), что является вариантом нормы.

**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.

## Описание

Пациент ФИО обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» по профилю 107ГП.

### Репродуктивное здоровье мужчины

- **AZF** - регион мужской Y-хромосомы, который включает в себя большое количество генов, ответственных за выработку сперматозоидов (сперматогенез).

В ходе молекулярно-генетического исследования был осуществлен поиск делеций локусов *SRY* и *ZFY*, а также микроделечий в регионах *AZFA* (*SY84*, *SY86*, *SY615*, *SY1316*), *AZFB* (*SY127*, *SY134*, *SY1235*, *SY121*, *SY1197*) и *AZFC* (*SY254*, *SY255*, *SY1125*) Y-хромосомы. Микроделеции Y хромосомы встречаются с частотой 1 на 1000-1500 мужчин и являются одной из наиболее частых генетических причин тяжелых нарушений сперматогенеза (азооспермия и олигозооспермия тяжелой степени).

В результате проведения ДНК-диагностики микроделечий в указанных генах Y хромосомы не обнаружено.

- **CFTR** – трансмембранный регулятор белка муковисцидоза.

Ген *CFTR* отвечает за развитие аутомно-рецессивного заболевания муковисцидоз. Наличие генетического дефекта лишь в одной из хромосом гомологичной пары, в сочетании с аллелем 5T в области ТТ-полиморфизма, способствует развитию аплазии семявыносящих протоков (непроходимости или иначе обструкции семявыносящих протоков) и обуславливает нарушение сперматогенеза.

В результате анализа ДНК в гене *CFTR* осуществлен поиск 22-х наиболее частых мутаций. (*CFTRdele2,3* (*Del21kb*), *c.1521\_1523delCTT* (*F508del*), *c.2051\_2052delAAinsG* (*2183AA>G*), *c.1545\_1546delTA* (*1677delTA*), *c.2012delT* (*2143delT*), *c.2052dupA* (*2184insA*), *c.262\_263delTT* (*394delTT*), *c.3691delT* (*3821delT*), *c.413\_415dupTAC* (*L138ins*), *c.1624G>T* (*G542X*), *c.3846G>A* (*W1282X*), *c.3909C>G* (*N1303K*), *c.1000C>T* (*R334W*), *c.3718-2477C>T* (*c.3717+12191C>T*; *3849+10kbC>T*), *c.472\_473insA* (*604insA*), *c.3816\_3817delGT* (*3944delGT*), *c.3587C>G* (*S1196X*), *c.489+1G>T* (*621+1G>T*), *c.274G>A* (*E92K*), *c.3140-26A>G* (*3272-26A>G*), *c.3883delA* (*4015delA*), *c.3890\_3891insT* (*4022insT*)). Суммарная информативность составляет 77% от общего числа поврежденных при муковисцидозе хромосом. Также проанализирована область ТТ-полиморфизма на наличие аллеля 5T (*IVS8*).

ИНЗ 999999999

Указанных мутаций гена *CFTR* не обнаружено. В 8 интроне гена *CFTR* в области ТТ-полиморфизма обнаружен генотип ТТ/ТТ, что является вариантом нормы. Проведенное исследование не исключает носительства других (более редких) мутаций гена *CFTR*.

□ **AR**– (CAG повторы) –андрогеновый рецептор.

Ген *AR*, локализованный в области Xq11-12, кодирует андрогеновый рецептор. Наиболее распространенными аллелями повтора у представителей европеоидной расы являются варианты 16-26(CAG). Аллели CAG-повтора, длина которых превышает наиболее часто встречающиеся варианты нормы (>26), кодируют андрогеновый рецептор со сниженной функциональной активностью, что связано с увеличением риска олиго- и азооспермии. Повторы <16 (CAG) обуславливают повышенную чувствительность к андрогенам, присутствие этих аллелей ассоциировано с увеличенным риском развития рака предстательной железы.

В ходе проведенного анализа в области повтора CAG в экзоне 1 гена *AR* выявлен аллель, соответствующий 22 копиям данного повтора, что соответствует варианту нормы.

**Результат анализа кариотипа:**

46, XY    Нормальный мужской кариотип  
(хромосомной патологии не выявлено).

Рекомендована консультация уролога/андролога.

Для получения дополнительной, информации по результатам проведенного исследования, а также уточнения вопроса репродуктивного здоровья супругов и определения показаний для дальнейшего генетического обследования, рекомендуется очная консультация врача-генетика.

9 февраля 2021 г.

врач-генетик /ФИО