

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 34 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.04.2021 08:35
Дата поступления образца: 02.04.2021 19:14
Врач: 14.04.2021 10:39
Дата печати результата: 23.04.2021 18:29

Исследование	Результат	Комментарий
AR (число CAG повторов)	25	Верхней границей нормы принято считать 26 повторов.
AZF (наличие делеций)	СМ. КОММ	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	не обнар	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.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациент обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» по профилю №146ГП.

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 микроделеций 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 микроделеций 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. (*c.54-5940_273+10250del21kb (CFTRdele2,3)*, *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 7Т/7Т, 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 25 копиям данного повтора, что соответствует варианту нормы.

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.

19 апреля 2021 г.

врач-генетик

/ФИО