

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 34 года
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
Ген SRY м.	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., 1987 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью с целью выявления мутаций SRY-гена, приводящих к нарушению детерминации пола (профиль № 7903SRY).

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 у больных с XX инверсией пола ассоциируется с развитием мужского фенотипа, а у больных с синдромом Шерешевского-Тернера – с проявлениями гермафродитизма.

Ген SRY расположен в Y-хромосоме. В процессе мейотического обмена между X- и Y-хромосомами участок Y-хромосомы, содержащий ген SRY, может быть перемещен на X-хромосому, что может привести к образованию половых клеток, участвующих в оплодотворении, с Y-хромосомой, утратившей ген SRY, и X-хромосомой, несущей этот ген. При оплодотворении такими гаметами яйцеклетки возможно рождение мужчин с кариотипом XX с транслокацией гена SRY или женщин с кариотипом XY, но с делецией гена SRY.

При нарушении дифференцировки пола у ребенка используют метод идентификации гена SRY и поиска мутаций в нем, а также гена амилогенина (AMG), лежащего на X-хромосоме и его аналога, лежащего на Y-хромосоме (AMGL).

В образце ДНК обследуемого проведен поиск мутаций в кодирующей последовательности гена SRY методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген SRY
12466		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено

Учитывая, что нарушения половой дифференцировки встречаются при других заболеваниях (в частности, при мутациях в генах MAP3K1, ZFPM2, NR5A1, CBX2, NR0B1, AKR1C2, AKR1C4, DHH и др.) целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача