

Результат исследования № 000000

от 25.09.2018

ФИО:

Дата рождения: 12.06.1972

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 25.09.2018

Дата регистрации: 25.09.2018

Врач:

Биоматериал: кровь



Исследование **Анализ полиморфизмов в генах INS, PPAR-γ, CYP11a, AR**

Фенотип **Синдром поликистозных яичников**

Ген **AR** Андрогеновый рецептор

Функция гена Андрогеновый рецептор (также известный как рецептор дигидротестостерона) является ядерным гормональным рецептором класса NR3C, который включает в себя также рецепторы к минералокортикоидам, прогестерону и глюкокортикоидам. Андрогеновый рецептор экспрессируется в костном мозге, молочных железах, предстательной железе, семенниках и мышечной ткани, где он существует в виде димеров, связанных с белками Hsp90 и HMGB, которые влияют на взаимодействие рецептора с лигандами. Активированный рецептор связывается с геномными элементами ответа, а именно с инвертированной палиндромной последовательностью, регулируя, таким образом, транскрипцию генов. Другой путь влияния на экспрессию - взаимодействие андрогенового рецептора с факторами транскрипции, в том числе AP-1, NF-κB и STAT. Целевыми генами андрогенового рецептора являются инсулиноподобный фактор роста-1 (IGF-1) и гены, ответственные за развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, поддержание половой функции и агрессивное поведение. Врожденные мутации в гене андрогенового рецептора связаны с синдромом резистентности к андрогенам (синдром Морриса), мужественностью и спинобульбарной мышечной атрофией (болезнь Кеннеди). Изменение уровня экспрессии андрогенового рецептора характерно для процесса развития рака предстательной железы.

Вариант **AR: (CAG)_n repeat; (3bp)_n, Short/Long**

Кат №S-0018/04

Генотип **N/N**

Риск **Среднепопуляционный**

Ген **CYP11A1** Цитохром P450, семейство 11, подсемейство A, полипептид 1 (Фермент, расщепляющий боковую цепь холестерина)

Функция гена Белок, кодируемый геном CYP11A1, относится к семейству белков цитохрома P450. Он локализуется на внешней мембране митохондрий и катализирует процесс превращения холестерина в прегненолон. Это является первой и лимитирующей стадией синтеза стероидных гормонов.

Вариант **(TAAAA)_n repeat**

Кат №S-0607/01

Генотип **4R/6R**

Риск **Значительный**

Ген **INS** Инсулин

Функция гена Ген инсулина кодирует белок инсулин, снижающий концентрацию глюкозы в крови. Он повышает восприимчивость (проницаемость) клеток для моносахаридов, аминокислот и жирных кислот. Он ускоряет гликолиз, пентозофосфатный цикл и синтез гликогена в печени. Дефекты в этом гене связаны с различными типами сахарного диабета.

Вариант **VNTR**

Кат №S-0254/01

Генотип **I/III**

Риск **Значительный**

Ген	PPARG Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом
Функция гена	Ген PPARG кодирует транскрипционный фактор гамма-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-gamma), является основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов, а также способствует экспрессии белка, транспортирующего жирные кислоты, повышает экспрессию и активность ацетил-КоА-синтазы, фосфатидилинозитол-3-киназы, увеличивает экспрессию гена адипонектина, транспортера глюкозы (GLUT-4), SIRT1 и 2, подавляет экспрессию гена лептина, участвует в регуляции белков, разобщающих окислительное фосфорилирование, ингибирует экспрессию в жировой ткани ФНО-альфа, что сопровождается снижением инсулиновой сопротивляемости и улучшением секреции инсулина бета-клетками.
Вариант	Pro12Ala; P12A
Генотип	Pro/Pro
Риск	Среднепопуляционный

Кат №S-0124/01

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AR	Андрогеновый рецептор	AR: (CAG) n repeat; (3bp) n , Short/Long	N/N	Среднепопуляционный
CYP11A1	Цитохром P450, семейство 11, подсемейство A, полипептид 1 (Фермент, расщепляющий боковую цепь холестерина)	(TAAAA) n repeat	4R/6R	Значительный
INS	Инсулин	VNTR	I/III	Значительный
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	Pro12Ala; P12A	Pro/Pro	Среднепопуляционный

Заключение

AR(AR: (CAG) n repeat; (3bp) n , (CAG) n ; Вариант N где n =от 18 до 22. У пациентки n =21/21. Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP11A1((TAAAA) n repeat) При увеличении числа TAAAA-повторов в гене CYP11A1 повышается продукция андрогенов, что является фактором риска развития СПКЯ.

INS(VNTR) Показано, что риск развития ановуляции у носительниц аллеля III гена INS повышен по сравнению с носительницами генотипа I/I. Это связано с тем, что гиперинсулинемия/резистентность к инсулину опосредует снижение чувствительности гипофиза к гонадотропин-релизинг гормону, что способствует ановуляции.

PPARG(Pro12Ala; P12A) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

Дата: 28.09.2018

Врач :

Подпись:

