

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление числа повторов (CAG)n в гене AR

Метод: Автоматическое секвенирование.

Результат

21

Выявление делеционного полиморфизма в областях AZFa, AZFb, AZFc локуса AFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Делеция del(sY254)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY84)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY134)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY127)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY86)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY615)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY255)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY142)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY1125)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY1197)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY1206)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY242)

делеция не выявлена

не выявлена

Делеция del(sY1291)

делеция выявлена

не выявлена

Делеция локуса SRY del(SRY)

делеция не выявлена

не выявлена

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:

Скибо

/И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-016 Генетические причины мужского бесплодия

ФИО

Заказ:
Дата заказа:

Возраст:

Ген/Локус генов	Генетический маркер	Ваш генотип	Риск
Ген AR	(CAG)n	21	✓
Locus AFR	AFR del	Выявлена делеция del(sY1291)	!

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

! – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

- Выявлены нарушения в области фактора азооспермии — частичная делеция субрегиона **AZFc**. Высокая вероятность развития олигозооспермии и азооспермии. Прогноз в отношении фертильности зависит от степени нарушения сперматогенеза.
- Нарушений в локусе AFR не выявлено.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

- При планировании семьи — проконсультируйтесь со специалистом (на основании генетического исследования в совокупности с другими лабораторными анализами, анамнестическими и клиническими данными - оценка вероятности получения сперматозоидов, пригодных для последующего использования в процедуре ЭКО/ИКСИ).
- Важно знать, что в случае успешного использования вспомогательных репродуктивных технологий, микроделеция Y-хромосомы будет наследоваться по мужской линии (по женской линии выявленное нарушение не передается). Рожденные мальчики в дальнейшем подлежат обследованию для оценки их фертильного статуса. Также возможна преимплантационная диагностика пола эмбрионов.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Интерпретация подготовлена врачом-генетиком:



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-016 Генетические причины мужского бесплодия

i МУЖСКОЕ БЕСПЛОДИЕ

Мужской фактор является одной из основных причин бесплодия пары. Это может быть обусловлено двумя генетически детерминированными причинами: ослабленный сперматогенез, при котором в семенной жидкости содержится мало сперматозоидов, и нарушение развития сперматозоидов – при этом их определенная часть неспособна к оплодотворению. Следует помнить, что выявление нарушений, как правило, не является свидетельством абсолютного мужского бесплодия, а результат исследования позволит выбрать наиболее оптимальное решение проблемы после прохождения генетической консультации. Анализ заключается в анализе генетических маркеров нарушений гормонального и тестикулярного сперматогенеза и включает в себя выявление числа повторов (CAG) n в гене AR и микроделеций AZF-локуса Y-хромосомы.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетические маркеры	Проявление мутации
AR Андрогеновый рецептор <i>Androgen receptor</i> OMIM ID: *313700	Число повторов (CAG) n	Нарушение чувствительности половых клеток к андрогенам.
Locus AFR Область фактора азооспермии <i>Azoospermia factor regions</i> OMIM ID: #415000	Области AZFa, AZFb, AZFc Выявление делеций: del(sY254), del(sY84), del(sY134), del(sY127), del(sY86), del(sY615), del(sY255), del(sY142), del(sY1125), del(sY1197), del(sY1206), del(sY242), del(sY1291), del(SRY)	Нарушение системы генов сперматогенеза. Развитие азооспермии, олигоспермии, аспермии.