

**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 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 не 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

42-020 Тестикулярное нарушение сперматогенеза

**ФИО**

Возраст:

Заказ:  
Дата заказа:

Локус генов	Генетический маркер	Ваш генотип	Риск
Locus AFR	AFR del	Делеций не выявлено	

- ✔ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Нарушений в исследованном локусе генов, контролирующих сперматогенез, не выявлено.

### КОММЕНТАРИИ:

*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

### 42-020 Тестикулярное нарушение сперматогенеза

#### **i** НАРУШЕНИЕ СПЕРМАТОГЕНЕЗА

Частыми причинами мужского бесплодия являются нарушения, связанные со структурой и количеством сперматозоидов, влияющие на их подвижность и способность к оплодотворению. Важную роль в развитии таких нарушений сперматогенеза как олигозооспермия и азооспермия играют нарушения в специфическом участке Y-хромосомы - AZF-локусе. Входящие в AZF-локус гены определяют нормальное протекание сперматогенеза. При изменении генетической структуры локуса, процесс образования мужских половых клеток может серьезно нарушиться.

Проведение исследования особенно важно в семьях, в которых по мужской линии уже ранее наблюдались случаи проблем с репродуктивной функцией. Исследование заключается в анализе структуры AZF-локуса Y-хромосомы и помогает выявить проблемы по мужской линии при планировании беременности, максимально быстро принять решение о необходимости экстракорпорального оплодотворения. При этом следует помнить, что выявленные нарушения не будут передаваться по женской линии.

#### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

Локус генов	Генетические маркеры	Проявление мутации
Locus AFR Область фактора азооспермии  <i>Azoospermia factor regions</i> OMIM ID: #415000	Области AZFa, AZFb, AZFc <b>Выявление делеций:</b> 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.