



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru  
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАРЕГИСТРИРОВАН:**

**ЗАКАЗЧИК:**

Место взятия биоматериала:  
Договор:

**ПАЦИЕНТ:** Фамилия:  
Имя:  
Отчество:  
Пол:  
Возраст:

**Образец №:**

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Генодиагностика первичной яичниковой недостаточности (определение предэкспансии в гене FMR1)</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Количество CGG-повторов в гене FMR1 в первой аллели	27	<45 CGG повторов - норма; 45-59 CGG повторов - умеренное увеличение; 60 - 199 CGG повторов – предэкспансия
Количество CGG-повторов в гене FMR1 во второй аллели	13	<45 CGG повторов - норма; 45-59 CGG повторов - умеренное увеличение; 60 - 199 CGG повторов – предэкспансия

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-092 Генодиагностика первичной яичниковой недостаточности (определение предэкспансии в гене FMR1)

### **i** ПЕРВИЧНАЯ ЯИЧНИКОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

Первичная яичниковая недостаточность (ПЯН), ассоциированная с синдромом ломкой X-хромосомы, представляет собой клиническое состояние, возникающее у женщин-носителей премутации в 5-нетранслируемой области гена FMR1. Заболевание характеризуется нерегулярным менструальным циклом, ранней менопаузой, инфертильностью, повышенным уровнем фолликулостимулирующего гормона, остеопорозом. Считается, что распространенность предэкспансии в женской популяции составляет 1:200. ПЯН - X-сцепленное заболевание и наследуется по доминантному типу, то есть имеется 50% риск передачи следующему поколению.

В соответствии с диагностическими критериями, детекция премутации в гене FMR1 является обязательным для подтверждения диагноза ПЯН, ассоциированной с синдромом ломкой X-хромосомы.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Количество повторов	
FMR1 FMRP translation regulator 1  OMIM ID: 309550	Количество повторов (CGG)n	5-44	Диагноз ПЯН, ассоциированной с синдромом ломкой X-хромосомы, исключен.
		45-59 умеренное увеличение	ПЯН, ассоциированная с синдромом ломкой X-хромосомы, не развивается, но существует риск появления заболевания у последующих поколений. Данное состояние требует медико-генетического консультирования.
		60-199 предэкспансия	Повышенный риск развития первичной яичниковой недостаточности, ассоциированной с синдромом ломкой X-хромосомы, у женщин. Данное состояние требует медико-генетического консультирования. Существует вероятность развития синдрома Мартина - Белл у следующего поколения.

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