



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 №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
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 и оборудование: Автоматическое секвенирование

Результат	28
-----------	----

* - 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

18-038 Андрогеновый рецептор (AR). Выявление мутации (CAG)_n ((Gln)_n)

ГЕН	Генетический маркер
AR <i>Androgen receptor</i> OMIM ID: 313700	Количество повторов (CAG) _n

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Одним из определяющих факторов мужского бесплодия является нарушение гормональной регуляции сперматогенеза, ключевую роль в котором играют мужские половые гормоны андрогены. Взаимодействуя со специфическими андрогеновыми рецепторами (AR), они определяют развитие мужских половых признаков, активируют и поддерживают сперматогенез. Снижение концентрации андрогенов может вызывать тяжелые нарушения продукции спермы. Андрогеновые рецепторы содержатся в клетках семенников, простаты, кожи, клетках нервной системы и других тканей. Рецепторы андрогенов, как и других стероидных гормонов, принадлежат к семейству внутриклеточных рецепторов.

Ген AR (androgen receptor), локализованный в области Xq 11-12, кодирует аминокислотную последовательность белка андрогенового рецептора, который активируется под действием тестостерона и дигидротестостерона и является транскрипционным фактором. Для гена AR характерно наличие в 1-м экзоне последовательности повторов CAG (цитозин-аденин-гуанин), количество которых может значительно варьироваться (от 8 до 25) у разных людей. Триплет CAG кодирует аминокислоту глутамин. При изменении количества CAG-повторов нуклеотидов меняется, соответственно, и количество аминокислоты глутамина в белке. В ряде исследований было показано, что меньшему числу CAG-повторов соответствовала меньшая степень конформационных изменений рецептора и, как следствие, большая степень связи в комплексе гормон-рецептор, приводящей к активации транскрипции, а с увеличением количества CAG-повторов транскрипционная активность AR падает.

Увеличение количества CAG-повторов в рецепторах (≥ 26) ассоциировано с риском снижения их активности и чувствительности к тестостерону, что может приводить к нарушению сперматогенеза (возрастает риск развития олигозооспермии). У пациентов с длинными полиглутаминовыми аллелями (> 32 CAG-повторов) наблюдается тенденция к более тяжелым дефектам сперматогенеза. Уменьшение количества повторов (< 20) ассоциировано с увеличением транскрипционной активности AR и повышенной чувствительностью к андрогенам. Данный вариант клинически связывают с повышенным риском развития рака предстательной железы.

Результат теста дает возможность оценить активность сперматогенеза и принять при необходимости соответствующие меры по компенсации патологий. Нарушения андрогенового рецептора следует рассматривать в качестве маркера предрасположенности к мужскому бесплодию в совокупности с клинико-лабораторными и другими генетическими факторами, которые влияют на сперматогенез.

У женщин количество CAG-повторов < 22 связывают с генетической предрасположенностью к повышенной чувствительности к воздействию тестостерона. Значение ≤ 20 ассоциировано с таким состоянием как гиперандрогения. Это симптомокомплекс, обусловленный избыточным воздействием мужских стероидных гормонов на организм женщины. Гиперандрогения наиболее часто встречается при синдроме поликистозных яичников. Отсутствие данных вариантов числа CAG-повторов в гене AR с высокой вероятностью свидетельствует о нормальной чувствительности рецепторов к андрогенам, но не исключает диагноза гиперандрогении или СПКЯ. Нарушения в гене андрогенового рецептора следует рассматривать в качестве маркера предрасположенности к гиперандрогении в совокупности с клинико-лабораторными и другими генетическими факторами, которые влияют на риск патологии.

Важные замечания

Данный генетический маркер также анализируется для подтверждения диагноза спинобульбарной мышечной атрофии, тип Кеннеди (значительное увеличение количества CAG-повторов, до 34; OMIM: 313200).

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!