

Ф.И.О.: **Иванов Иван Иванович**
Дата рождения: 01.01.1972 Пол: М
Регистрации биоматериала: 11.03.2017
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3300021181
Заказчик: **ПК Медведково**



CAG- AR, AZF, CFTR(14)
)

Фенотип Азооспермия

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 Nsp90 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-kappaB 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; S/L; CAG repeat; (3bp) _n , Short/Long	Кат №S-0018/04
Генотип	N/N	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFa; DYS148; XGPY Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFa	Кат №S-0151/02
Генотип	DYS148+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFa; USP9Y Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFa	Кат №S-0151/01
Генотип	USP9Y+	
Риск	Среднепопуляционный	

Заявка №: 3300021181 (продолжение, стр. 2 из 5)

Фамилия И.О.: **Иванов И.И.**

Ген	AZFb; DYS218 Фактор азооспермии; DYS218 - human STS DYS218, sequence tagged site	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозондов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFb	Кат №S-0151/03
Генотип	DYS218+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFb; DYS224 Фактор азооспермии; DYS224 - human STS DYS224, sequence tagged site	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозондов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFb	Кат №S-0151/04
Генотип	DYS224+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFb; RBMY1D Фактор азооспермии; RBMY1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозондов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFb	Кат №S-0151/05
Генотип	RBMY1D+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFc; CDY1B Фактор азооспермии; CDY1B - Хромодомен Y1	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозондов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFc	Кат №S-0151/06
Генотип	CDY1B+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	AZFc; DAZ1 Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делегируемый при азооспермии	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозондов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; AZFc; DAZ1:sY254	Кат №S-0151/07
Генотип	DAZ1+	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	AZF microdeletions; AZFc; DAZ1: sY255	Кат №S-0151/08
Генотип	DAZ1+	
Риск	Среднепопуляционный	

Заявка №: 3300021181 (продолжение, стр. 3 из 5)

Фамилия И.О.: Иванов И.И.

Ген	CFTR Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	
Функция гена	Ген CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе) локализован в 7-й хромосоме (7q31-32), его размер составляет 250 000 пар нуклеотидов, ген включает 27 экзонов. Состоит из 2 трансмембранных и 2 АТФ-связывающих доменов, разделенных регуляторным доменом. Зрелая матричная РНК состоит из 6500 оснований, кодируя полипептидную цепь длиной 1480 аминокислотных остатков. Физиологическая роль и строение первичного белка (трансмембранного регулятора проводимости) хорошо изучены, что и позволило расшифровать многие стороны патогенеза муковисцидоза. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. В эпителии лёгких ген слабо функционирует, хотя дефект хлоридного транспорта там четко выражен. В гене муковисцидоза обнаружено около 900 мутаций, из них около 200-300 дают патологический эффект (миссенс, делеция, нонсенс, сдвиг рамки считывания, нарушения сплайсинга).	
Вариант	F508Del; delta508; [Delta F508]	Кат №S-0029/02
Генотип	Ins/Ins	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)	Кат №S-0029/14
Генотип	Ins/Ins	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	2143DelT; [Leu671Terfs]	Кат №S-0029/07
Генотип	Ins/Ins	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	SRY; Y-control Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; Y control marker	Кат №S-0151/09
Генотип	SRY+	
Риск	Среднепопуляционный	
Ген	ZFY; XY-control Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки "цинковые пальцы"	
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region – область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса – AZFa, AZFb и AZFc.	
Вариант	AZF microdeletions; XY control marker	Кат №S-0151/10
Генотип	ZFY+	
Риск	Среднепопуляционный	

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AR	Андрогеновый репетитор	AR: (CAG) <i>n</i> repeat; S/L; CAG repeat; (3bp) <i>n</i> , Short/Long	N/N	Среднепопуляционный
AZFa; DYS148; XGPY	Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой	AZF microdeletions; AZFa	DYS148+	Среднепопуляционный
AZFa; USP9Y	Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой	AZF microdeletions; AZFa	USP9Y+	Среднепопуляционный
AZFb; DYS218	Фактор азооспермии; DYS218 - human STS DYS218, sequence tagged site	AZF microdeletions; AZFb	DYS218+	Среднепопуляционный

Заявка №: **3300021181** (продолжение, стр. 4 из 5)

Фамилия И.О.: **Иванов И.И.**

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AZFb; DYS224	Фактор азооспермии; DYS224 - human STS <i>DYS224</i>, sequence tagged site	AZF microdeletions; AZFb	DYS224+	Среднепопуляционный
AZFb; RBM1D	Фактор азооспермии; RBM1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D	AZF microdeletions; AZFb	RBM1D+	Среднепопуляционный
AZFc; CDY1B	Фактор азооспермии; CDY1B - Хромосома Y1	AZF microdeletions; AZFc	CDY1B+	Среднепопуляционный
AZFc; DAZ1	Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делегируемый при азооспермии	AZF microdeletions; AZFc; DAZ1:sY254	DAZ1+	Среднепопуляционный
AZFc; DAZ1	Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делегируемый при азооспермии	AZF microdeletions; AZFc; DAZ1: sY255	DAZ1+	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	F508Del; delta508; [Delta F508]	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	2143DelT; [Leu671Terfs]	Ins/Ins	Среднепопуляционный
SRY; Y-control	Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол	AZF microdeletions; Y control marker	SRY+	Среднепопуляционный
ZFY; XY-control	Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки "цинковые пальцы"	AZF microdeletions; XY control marker	ZFY+	Среднепопуляционный

Заключение

AR(AR: (CAG) <i>n</i> repeat; S/L; CAG repeat; (3bp) <i>n</i> , Short/Long)	(CAG) <i>n</i> ; Вариант N где n=от 18 до 22. Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
AZFa; DYS148; XGPY(AZF microdeletions; AZFa)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFa; USP9Y(AZF microdeletions; AZFa)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFb; DYS218(AZF microdeletions; AZFb)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFb; DYS224(AZF microdeletions; AZFb)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFb; RBMY1D(AZF microdeletions; AZFb)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFc; CDY1B(AZF microdeletions; AZFc)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFc; DAZ1(AZF microdeletions; AZFc; DAZ1:sY254)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
AZFc; DAZ1(AZF microdeletions; AZFc; DAZ1: sY255)	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

Заявка №: **3300021181** (продолжение, стр. 5 из 5)

Фамилия И.О.: **Иванов И.И.**

CFTR(F508Del; delta508; [Delta F508])	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
CFTR(21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
CFTR(2143DelT; [Leu671Terfs])	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.
SRY; Y-control(AZF microdeletions; Y control marker)	Делеции SRY-региона Y-хромосомы не обнаружено.
ZFY; XY-control(AZF microdeletions; XY control marker)	Присутствует и на X, и на Y хромосоме. Делеция не обнаружена.

Дата выполнения исследования: **16.03.2017**

