



**Центр
Лабораторных
Исследований**

Департамент Здравоохранения г. Москвы

+7 (495) 396-66-68

dcli@zdrav.mos.ru

www.zdrav.mos.ru



ФИО пациента:

Страховой полис:

Адрес:

Заказчик:

Дата рождения:

Пол:

Диагноз:

№ ИБ:

Дата поступления:

Вид биоматериала: Кровь из вены

Результат исследования в доставленной пробе

Генетическое исследование

Номер штрих-кода: 0301232007845

Параметр	Результат	Норма	Комментарий
----------	-----------	-------	-------------

Примечание

Для интерпретации полученного результата рекомендована консультация врача-генетика.

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция	
CYP19A1	Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;	g.51302775G>A; c.-39+35720C>T	G/A	↓	Пониженная активность фермента
ESR1 (α)	Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)	PvuII Polymorphism; c.453-397T>C	T/T		Нормальная чувствительность рецепторов
ESR1 (α)	Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)	BtgI Polymorphism; c.1782G>A	G/G		Нормальная чувствительность рецепторов
ESR2 (β)	Эстрогеновый рецептор 2 (бета)	g.64233098C>T; c.*39G>A	C/T	↓	Пониженная экспрессия рецепторов
PGR	Прогестероновый рецептор	PROGINS; g.101062681C>A; c.1486G>T	C/C		Нормальная чувствительность рецепторов

Заключение

CYP19A1(g.51302775G>A;
39+35720C>T)

с.- Ген CYP19A1 кодирует ключевой фермент (ароматазу), необходимый для биосинтеза эстрогенов. Ароматаза катализирует превращение тестостерона в эстрадиол и андростендиона в эстрон в периферических тканях. Таким образом, ароматаза представляет собой фермент, отвечающий за периферическую конверсию андрогенов в эстрогены. Вариант NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип G/A варианта NC_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 связан со сниженной активностью фермента ароматазы. Генотип ассоциирован со снижением уровня эстрадиола и соотношения эстрадиол/тестостерон в плазме. Повышен риск связанных с недостатком эстрогенов состояний: гиперандрогении у женщин, риск развития остеопороза, изменений липидного профиля, нарушения метаболизма глюкозы (повышенный уровень глюкозы натощак, нарушение клиренса глюкозы, повышенный уровень гликозилированного гемоглобина).

ESR1 (α)(PvuII Polymorphism; c.453-
397T>C)

Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор типа альфа - лиганд-активируемый фактор транскрипции. В ответ на действие эстрогенов альфа рецепторы запускают активность генов, обеспечивающих специфический ответ тканей-мишеней. Через рецепторы типа альфа эстрогены запускают клеточную пролиферацию, регулируют минеральную плотность костей и обмен глюкозы. Эстрон (E1) обладает наибольшим сродством к основному эстрогеновому рецептору ER-α, другие гормоны являются более слабыми агонистами. Эстрадиол в равной степени может взаимодействовать с обоими типами рецепторов ER-α и ER-β. Вариант c.453-397T>C гена ESR1 связан с изменением уровня экспрессии рецептора. Выявленный генотип T/T варианта c.453-397T>C гена ESR1 связан с нормальной экспрессией рецепторов и нормальной чувствительностью рецепторов эстрогенов типа альфа.

ESR1 (α)(BtgI Polymorphism;
c.1782G>A)

Стероидные гормоны и их рецепторы влияют на клеточную пролиферацию и дифференцировку в тканях-мишенях, особенно в репродуктивной системе и молочных железах. Эстрогены также отвечают за рост и поддержание скелета, нормальное функционирование сердечно-сосудистой и нервной систем. Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор типа Альфа - лиганд-активируемый фактор транскрипции. Вариант c.1782G>A связан со снижением уровня экспрессии рецептора, следствием чего может быть снижение репродуктивной функции как у мужчин, так и женщин. Повышен риск нарушений обмена кальция, пролапса органов малого таза, остеоартрита коленей. Генотип ассоциирован с мигренью у женщин и снижением концентрации спермы у мужчин. Выявленный генотип G/G варианта c.1782G>A гена ESR1 связан с нормальной чувствительности рецепторов ESR1 (Альфа).

ESR2 (β)(g.64233098C>T; c.*39G>A)

Стероидные гормоны и их рецепторы влияют на клеточную пролиферацию и дифференцировку в тканях-мишенях, особенно в репродуктивной системе и молочных железах. Эстрогены также отвечают за рост и поддержание скелета, нормальное функционирование сердечно-сосудистой и нервной систем. Ген ESR2 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции, его активация ингибирует около 70% генов, регулируемых ER1, включая гены, участвующие в пролиферации и метаболизме. Вариант NC_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 ассоциирован со снижением уровня экспрессии рецептора и может быть связан со снижением фертильности у мужчин и увеличением риска развития рака молочной железы, а также повышенной склонностью к ожирению, сахарному диабету 2 типа. Выявленный генотип C/T варианта NC_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 связан со снижением экспрессии бета эстрогеновых рецепторов.

PGR(PROGINS;
c.1486G>T)

g.101062681C>A;

Ген PGR кодирует прогестероновый рецептор - лиганд-зависимый фактор транскрипции, имеющий 2 изоформы - RP-A и PR-B, кодируемые одним геном - PGR. Рецепторы прогестерона представлены во многих тканях, особенно важно их значение в репродуктивном тракте, молочной железе и центральной нервной системе. Вариант NC_000011.10:g.101062681C>A гена PGR меняет его чувствительность к прогестерону вследствие нарушения процессов связывания лиганда обеими изоформами рецептора. Выявленный генотип C/C варианта NC_000011.10:g.101062681C>A гена PGR связан с нормальной чувствительностью рецепторов к прогестерону.

Ген	CYP19A1 Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;
Функция гена	Ген CYP19A1 кодирует фермент, относящийся к суперсемейству цитохромов P450, которые представляют собой монооксигеназы, катализирующие многие реакции, в том числе, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидных гормонов и других липидов. Белок CYP19A1 локализуется в эндоплазматическом ретикулуме и катализирует последние стадии биосинтеза эстрогенов. Мутации в этом гене могут приводить к увеличению или уменьшению активности ароматазы, что влияет на функции эстрогенов и как половых гормонов, и как регуляторов роста и дифференцировки клеток. С функционированием данного гена связаны такие сигнальные пути, как комплексный сигнальный путь рака молочной железы и стероидогенеза в яичниках.
Ген	ESR1 (α) Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)
Функция гена	Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции, состоящий из нескольких доменов, важных для связывания гормонов, связывания ДНК и активации транскрипции. Белок ESR1 локализуется в ядре, где он может образовывать гомодимеры или гетеродимеры с эстрогеновым рецептором 2. Оба рецептора весьма гомологичны, особенно в доменах связывания ДНК и связывания лиганда. Различия выражены на N-концах белков, в доменах трансаактивации. Оба рецептора взаимодействуют с одинаковыми участками ДНК и показывают аналогичную картину связывания лигандов. После взаимодействия с лигандом эстрогеновые рецепторы претерпевают конформационные изменения спонтанной димеризации с образованием гомо и/или гетеродимеров. Димеризованный рецептор связывается с элементом ответа в промоторных областях генов-мишеней, которые присутствуют в широком спектре тканей человеческого организма.

Ген	ESR2 (β) Эстрогеновый рецептор 2 (бета)
Функция гена	Ген ESR2 кодирует член семейства рецепторов эстрогена и надсемейства факторов транскрипции ядерных рецепторов. Продукт гена содержит N-концевую ДНК-связывающую область и С-концевой лиганд-связывающий домен и локализуется в ядре, цитоплазме и митохондриях. При связывании с 17-бета-эстрадиолом или родственными лигандами кодируемый белок образует гомо- или гетеродимеры, которые взаимодействуют со специфическими последовательностями ДНК для активации транскрипции.
Ген	PGR Прогестероновый рецептор
Функция гена	Ген PGR кодирует ген прогестеронового рецептора - лиганд-зависимого фактора транскрипции, имеющего 2 изоформы - RPA и PRB. PRA и PRB опосредуют разный эффект прогестерона, зависящий от типа ткани: PRB требуется для нормального развития молочных желез, а PRA – для правильного развития матки и поддержания репродуктивной функции. Дефекты в этом гене связаны с резистентностью к прогестерону.

Исследование выполнил:

Зам. Директора по медицинской части Слущкий Е. А.

Дата выполнения исследования:



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы
"Московский научно-практический центр лабораторных исследований Департамента здравоохранения города Москвы"
ОГРН 1027739811770, ИНН 7724015205, КПП 772401001 Лицензия № Л041-01137-77/00367740 от 12 октября 2020 г.