



Результаты исследований

Пациент

Пол мужской Возраст 28

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал			
Молекулярно-генетические исследования					
[00969] Ген андрогенового рецептора (AR, ген рецептора андрогенов) - буккальный эпителий					
Маркеры синдрома поликистозных яичников					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
AR	Ген рецептора андрогенов (AR)	(CAG)n	Exon1	26R/26R	
<p>Ген рецептора андрогенов (AR) располагается на длинном плече X хромосомы (Xq12-13). В регуляторном участке рецептора (участке транскрипции и активации), который получил название домена трансактивации находится высокополиморфная зона, состоящая из разного количества повторов аминокислоты гуанина, который кодируется разным числом повторов CAG в гене рецептора (цитозин-аденин-гуанин). В исследованиях показано, что чем меньшее количество повторов в этой области присутствует в гене AR, тем большую активность проявляют андрогены на уровне клетки. Эти исследования были подтверждены клиническими исследованиями мужчин. Было показано, что мужчины-носители так называемых «коротких» форм рецептора (число повторов меньше 22) подвержены повышенному риску развития аденомы и рака предстательной железы.</p> <p>У женщин наблюдается гораздо более сложная картина, связанная с тем, что в каждой клетке женщины имеется не одна (как у мужчин), а 2 X-хромосомы, причем только одна X-хромосома является «рабочей», а другая инактивирована. В разных клетках даже одной ткани могут быть инактивированы разные X-хромосомы, поэтому в разных клетках яичника могут быть включены разные варианты андрогеновых рецепторов. Классическая форма СПКЯ ассоциирована с «длинными» (больше 22 повторов) вариантами гена AR. Сообщается о повышении риска СПКЯ при нормальном уровне тестостерона у женщин при наличии коротких форм полиморфизма, а также о возможной роли коротких форм полиморфизма как дополнительного фактора инсулинорезистентности при гиперандрогенных состояниях у женщин. В настоящее время полиморфизм гена AR должен считаться не самостоятельным, а дополнительным маркером риска гиперандрогений. Интерпретация анализа осуществляется следующим образом.</p> <p>У мужчин: наличие коротких форм полиморфизма (<22R) считается фактором риска гиперпластических процессов предстательной железы. У женщин длинные формы (≥ 22R) являются дополнительным фактором риска классической (сопровождающейся повышенными цифрами тестостерона) формы СПКЯ.</p> <p>У женщин короткие формы (<22R) считаются дополнительным фактором риска развития метаболических нарушений и инсулинорезистентности, но только в сочетании с другими факторами риска</p>					



Врач КДЛ: Синтюрина Н.Н.