



## Результаты исследований

Пациент

Пол

Возраст

Заказ

Показатель		Результат		Референсный интервал	
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>					
[01199] Полиморфизм гена SRD5A2 (стероид-5-альфа-редуктаза, P89V, p.Leu89Val; c.265C>G, rs523349) - кровь					
<b>Гены гормонов и их рецепторов</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
SRD5A2	Стероид-5-альфа-редуктаза, альфа-2-полипептид	P89V, p.Leu89Val, c.265C>G, rs523349	chr2:31580636 (GRCh38.p13)	G/C	2
<p>Ген SRD5A2, расположенный в локусе 2p23, кодирует белок стероид-5-альфаредуктазу II типа (5αR2) - ключевой фермент метаболизма тестостерона. Данный фермент относится к НАДФН-зависимым ферментам и преобразует тестостерон в дигидротестостерон, который в 10 раз активнее своего предшественника. SRD5A2 значительно представлен в тканях, чувствительных к андрогенам.</p> <p>На основании исследований in vitro показано, что полиморфный вариант на 40% снижает активность фермента. У европейцев-мужчин при гомозиготном варианте на 12% снижается уровень тестостерона и на 16% свободного тестостерона.</p> <p>Ориентация цепи: плюс Частота аллелей: G=0,29</p>					

Врач КДЛ: Аряева Д.А.,  
Печёрина Е.Ю.