



## Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 30

Заказ

Д.п.м. 25.06.2021

Показатель		Результат		Референсный интервал	
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>					
<b>[01131] ESR1 T/C (rs2234693) - буккальный эпителий</b>					
<b>Гены нарушения вазодилатации</b>					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
ESR1	Рецептор эстрогена альфа	T/C (rs2234693)	-397T>C	T/C	2
<p>Ген ESR1 кодирует рецептор эстрогена ESR1 (ER-α) и локализуется на 6-й хромосоме в области q25.1. Полиморфизм ESR1 -397C&gt;T (rs2234693), определяемый при расщеплении участка рестриктазой PvuII, локализован в некодирующей области гена (интроне I) и приводит к снижению выработки рецептора эстрогена ESR1. Наличие аллеля С может приводить к повышению риска невынашивания беременности, преэклампсии других осложнений беременности. Также есть данные о связи полиморфизма -397T&gt;C (PvuII) с предрасположенностью женщин к эндометриозу. У мужчин наличие аллеля С связывают со сниженной подвижностью сперматозоидов и нарушения работы гормонов.</p> <p>Частота аллелей: C=0.47</p> <p>Ориентация цепи: плюс</p> <p>Синонимы: c.453-397 T&gt;C</p> <p>Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель</p>					

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