



Результат исследования № **0000048706** от 28.06.2023

ФИО: **ЖИХАРЕВ С. А.**
Дата рождения: 13.06.1981
Пол: М
Дата взятия биоматериала: 28.06.2023
Дата регистрации: 28.06.2023
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца: *7000010465*
Отделение / карта / ЛПУ: / /0141
Страховая компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Анализ полиморфизмов в генах, кодирующих рецепторы и ферменты метаболизма стероидных гормонов**

Фенотип **Нарушение метаболизма половых гормонов**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
AR	Андрогеновый рецептор	(CAG) <i>n</i> repeat	N/L	20/27: Нормальная или низкая чувствительность рецепторов к андрогенам
SHBG	Глобулин, связывающий половые гормоны	(TAAAA) <i>n</i> repeat	S/S	↓ ↓ 6/8: Сниженная биодоступность стероидных гормонов
SRD5A2	Стероид-5-альфаредуктаза, альфа-2-полипептид	g.31580636G>C; c.265C>G	G/C	↓ Пониженная активность фермента
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/C	↑ Повышенная экспрессия рецептора
ESR2 (β)	Эстрогеновый рецептор 2 (бета)	g.64233098C>T; c.*39G>A	C/T	↓ Пониженная экспрессия рецептора
COMT	Катехол-О-метилтрансфераза	c.472G>A	G/A	↓ Пониженная активность фермента
PGR	Прогестероновый рецептор	PROGINS; g.101062681C>A; c.1486G>T	C/A	↓ Пониженная чувствительность рецепторов к прогестерону
FADS2	Десатураза жирных кислот 2	c.208-2713 208-2692del	Ins/Del	↓ ↑ Промежуточная активность ферментов FADS1 и FADS2
PPARG	Рецептор гамма, активируемый пролифератором пероксисом	c.34C>G	C/C	Нормальная активность рецепторов
CYP27B1	1α-гидроксилаза; Цитохром P450, семейство 27, подсемейство B, полипептид 1	g.57764205A>G; c.1137-29T>C	A/G	↓ Снижение активности 1-гидроксилазы
VDR	Рецептор витамина D	BsmI Polymorphism; NC_000012.12: g.47846052C>T	C/T	Нормальная чувствительность рецептора к витамину D