



Результат исследования №

ФИО:  
Дата рождения:  
Пол:  
Дата взятия биоматериала:  
Дата регистрации:  
Врач:  
Биоматериал:



Номер образца: \*7000019881\*  
Отделение / карта: /  
Страховая компания: N/A  
№ полиса:

Исследование **Чувствительность рецепторов гонадотропных гормонов (ЛГ, ФСГ)**

Фенотип **Чувствительность рецепторов стероидных гормонов**

Результат:

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Биологическая функция
FSHR	Рецептор фолликулостимулирующего гормона	c.2039G>A; p.Ser680Asn	A/A	Нормальная активность рецептора в ответ на действие ФСГ
LHCGR	Рецептор лютеинизирующего гормона/хоригонадотропина	c.935A>G; p.Asn312Ser	A/A	↑↑ Повышенная активность рецептора в ответ на действие гормонов



## Заключение

FSHR(c.2039G>A; p.Ser680Asn)

Ген FSHR кодирует рецептор фолликулостимулирующего гормона, который принадлежит к семейству 1 рецепторов, связанных с G-белков, и участвует в развитии гонад. Этот полиморфизм способен нарушать молекулярный механизм фосфорилирования и гликозилирования, влияя на связывание гормона с рецептором. Вариант c.2039G>A гена FSHR влияет на эффективность передачи сигнала и ассоциирован с синтезом рецептора, более устойчивого к действию гормона. Выявленный генотип A/A варианта c.2039G>A гена FSHR связан со среднепопуляционной активностью рецептора фолликулостимулирующего гормона.

LHCGR(c.935A>G; p.Asn312Ser)

Ген LHCGR кодирует рецептор лютеинизирующего гормона-хорионического гонадотропина. Он действует как рецептор для двух лигандов - лютеинизирующего гормона и хорионического гонадотропина. Вариант c.935A>G изменяет экспрессию гена LHCGR, влияет на стабильность белка. Аллель A ассоциирован с повышением активности рецепторов LHCG, может быть связан с компенсаторным снижением ЛГ и соотношения ЛГ/ФСГ, что приводит к повышенному риску развития СПКЯ и ановуляции у женщин. Сверхактивация рецептора приводит к избыточной выработке тестостерона клетками Лейдига. У мужчин при наличии аллеля A может наблюдаться синдром гиперандрогенизма, также возникает повышенный риск сперматогенетического повреждения и, как следствие, повышенный риск развития мужского бесплодия. Выявленный генотип A/A варианта c.935A>G гена LHCGR связан с повышенной активностью рецептора в ответ на действие лютеинизирующего гормона-хорионического гонадотропина.

**Ген** **FSHR** Рецептор фолликулостимулирующего гормона

**Функция гена** Ген FSHR кодирует рецептор фолликулостимулирующего гормона, который принадлежит к семейству 1 рецепторов, связанных с G-белков, и участвует в развитии гонад. Заболевания, связанные с данным геном, включают синдром гиперстимуляции яичников и дисгенез яичников 1 типа.

**Ген** **LHCGR** Рецептор лютеинизирующего гормона/хориогонадотропина

**Функция гена** Ген LHCGR кодирует рецептор лютеинизирующего гормона-хорионического гонадотропина. Белок, продуцируемый геном LHCGR, действует как рецептор для двух лигандов - лютеинизирующего гормона и аналогичного гормона, называемого хорионическим гонадотропином. Рецептор позволяет организму отвечать на стимуляцию этими гормонами. У мужчин хорионический гонадотропин стимулирует развитие клеток Лейдига, расположенных в яичках, лютеинизирующий гормон запускает синтез андрогенов. Андрогены, включая тестостерон, контролируют половое развитие и размножение у мужчин. У женщин лютеинизирующий гормон вызывает высвобождение яйцеклетки из яичников (овуляция), хорионический гонадотропин вырабатывается во время беременности и помогает поддерживать условия, необходимые для поддержания беременности.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: