



Результат исследования № 00000

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



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

Исследование **Генетическая предрасположенность к бесплодию у мужчин** Фенотип **Азооспермия**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AR	Андрогеновый рецептор	(CAG) <i>n</i> repeat	S	Среднепопуляционный
AZFa; DYS148; XGPY	Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой	DYS148; XGPY (AZF microdeletions; sY86)	DYS148+	Среднепопуляционный
AZFa; USP9Y	Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой	USP9Y (AZF microdeletions; sY84)	USP9Y+	Среднепопуляционный
AZFc; DYS218	Фактор азооспермии; DHS218 - human STS DHS218, sequence tagged site	DYS218 (AZF microdeletions; sY127)	DYS218+	Среднепопуляционный
AZFc; DYS224	Фактор азооспермии; DHS224 - human STS DHS224, sequence tagged site	DYS224 (AZF microdeletions; sY134)	DYS224+	Среднепопуляционный
AZFc; RBM1D	Фактор азооспермии; RBM1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D	RBM1D (AZF microdeletions; sY143)	RBM1D+	Среднепопуляционный
AZFc; CDY1B	Фактор азооспермии; CDY1B - Хромодомен Y1	CDY1B (AZF microdeletions; sY157)	CDY1B+	Среднепопуляционный
AZFc; DAZ1	Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делетируемый при азооспермии	DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY254)	DAZ1+	Среднепопуляционный
AZFc; DAZ1	Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делетируемый при азооспермии	DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY255)	DAZ1+	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.3718-2477C>T	C/C	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.274G>A; p.Glu92Lys; E92K	G/G	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.2051_2052dup; p.Gln685Thrfs	Del/Del	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.1624G>T; p.Gly542Ter; G542X	Gly/Gly	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.2143delT; p.Leu671Ter; L671X	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.3846G>A; p.Trp1282Ter; W1282X	Trp/Trp	Среднепопуляционный



Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.3909C>G; p.Asn1303Lys; N1303K	Asn/Asn	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.1521_1523delCTT; p.Phe508del; F508del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.412-413insACT; p.Leu137-Leu138insThr; L138ins	Del/Del	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	c.1677delTA; 2-bp Del, p.Tyr515_Arg516delinsTer; Y515X	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CFTR	Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе	21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
SHBG	Глобулин, связывающий половые гормоны	(TAAAA)n repeat	S/S	Повышенный
SRD5A2	Стероид-5-альфаредуктаза, альфа-2-полипептид	g.31580636G>C; c.265C>G	G/G	Среднепопуляционный
SRY; Y-control	Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол	Y-control (AZF microdeletions; Y control marker)	SRY+	Среднепопуляционный
ZFY; XY-control	Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки 'цинковые пальцы'	XY control marker	ZFY+	Внутренний контрольный маркер

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.



Заключение

AR((CAG)n repeat)

Ген AR кодирует белок андрогенного рецептора. Микросателлитный полиморфизм AR ((CAG)n repeat; (3bp)n; Short/Long (S/L)) в первом экзоне гена AR влияет на чувствительность к андрогенам, снижая сродство белков-коактиваторов. Увеличение числа CAG повторов связано с уменьшением чувствительности к андрогенам, что может приводить к гипогонадизму, нарушениям сперматогенеза и может стать причиной бесплодия. Выявленное число CAG повторов ($18; S \leq 18$) меньше среднепопуляционного и не связано с уменьшением чувствительности к андрогенам.

AZFa; DYS148; XGPY(DYS148; XGPY (AZF microdeletions; AZFa; sY86))

AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFa; DYS148; XGPY (AZF microdeletions; AZFa; sY86) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFa; USP9Y(USP9Y microdeletions; AZFa; sY84))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFa; USP9Y (AZF microdeletions; AZFa; sY84) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; DYS218(DYS218 microdeletions; AZFb; sY127))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; DYS218 (AZF microdeletions; AZFb; sY127) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; DYS224(DYS224 microdeletions; AZFb; sY134))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; DYS224 (AZF microdeletions; AZFb; sY134) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.

AZFb; RBMY1D(RBMY1D microdeletions; AZFb; sY143))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFb; RBMY1D (AZF microdeletions; AZFb; sY143) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии.



AZFc; CDY1B(CDY1B microdeletions; AZFc; sY157))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; CDY1B (AZF microdeletions; AZFc; sY157) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

AZFc; DAZ1(DAZ1 microdeletions; AZFc; sY254))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY254) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

AZFc; DAZ1(DAZ1 microdeletions; AZFc; sY255))

(AZF AZF-область (Azoospermia factor region, область фактора азооспермии) располагается в длинном плече Y хромосомы и содержит большое количество генов, ответственных за сперматогенез. Область включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc. У мужчин с микроделециями в этих локусах может развиваться азооспермия или олигоспермия. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZFc; DAZ1 (AZF microdeletions; AZFc; sY255) связано со среднепопуляционным риском развития азооспермии и олигоспермии.

CFTR(c.3718-2477C>T)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.3849+10kbC>T гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.274G>A; p.Glu92Lys; E92K)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.274G>A гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.



CFTR(c.2051_2052dup; p.Gln685Thrfs)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.2052dupA гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.1624G>T; p.Gly542Ter; G542X)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.1624G>T гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.2143delT; p.Leu671Ter; L671X)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (2143DelT; Leu671Terfs) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.3846G>A; W1282X) p.Trp1282Ter;

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.3846G>A гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

CFTR(c.3909C>G;
N1303K)

p.Asn1303Lys; Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.3909C>G гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.1521_1523delCTT; p.Phe508del;
F508del)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (F508Del; delta508; [Delta F508]) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.412-413insACT;
Leu138insThr; L138ins)

p.Leu137-

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.412-413insACT гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

CFTR(c.1677delTA; 2-bp Del,
p.Tyr515_Arg516delinsTer; Y515X)

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта c.1677delTA гена CFTR связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.



CFTR(21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb))

Ген CFTR кодирует белок под названием cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе. Экспрессия гена ограничена главным образом эпителиальными клетками. В наибольшей степени экспрессия проявляется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. Вследствие мутации в гене CFTR нарушается перенос хлора через каналы в клетки, вырабатывающие слизистый секрет. Это является причиной обезвоживания секрета, он становится более густым и вязким. Такой вязкий секрет в половых органах мужчины приводит к фиброзным изменениям в семявыносящих каналах и в придатках яичка. Выявленное отсутствие варианта CFTR (21-KB Del; CFTRdele2,3(21kb)) связано со среднепопуляционным риском развития бесплодия.

SHBG((TAAAA)n repeat)

Ген SHBG кодирует белок - глобулин, производимый печенью, связывающий половые гормоны (SHBG) и регулирующий биодоступность тестостерона и эстрадиола плазмы. Относительное сродство связывания различных половых стероидов с SHBG составляет дигидротестостерон (DHT) > тестостерон > андростендиол > эстрадиол > эстрон. Полиморфизм повторов (TAAAA)_n в области, регулирующей экспрессию гена, влияет на активность синтеза белка SHBG и изменение биодоступности стероидных гормонов. Выявленный генотип (8/8; S/S) связан с повышенной активностью гена и сниженной биодоступностью стероидных гормонов, что приводит к нарушению сперматогенеза.

SRD5A2(g.31580636G>C; c.265C>G)

Ген SRD5A2 кодирует белок стероид-5-альфаредуктазу - ключевой фермент метаболизма тестостерона. Этот фермент преобразует тестостерон в дигидротестостерон, который в 10 раз активнее тестостерона. Метаболизирует прогестерон, превращая его в 5 α -дигидропрогестерон (DHP), участвует в образовании нейростероидов аллопрегнанолона (метаболит прогестерона) и тетрагидродезоксикортикостерона, проявляющих активность через ГАМК-А рецептор в мозге. Фермент SRD5a производится во многих тканях мужчин и женщин, особенно в репродуктивном тракте, в коже (в том числе в волосяных фолликулах), в семенных пузырьках, в простате, а также в нервной системе. Вариант c.265C>G гена SRD5A2 связан с изменением активности фермента и изменением концентрации дегидротестостерона. Нормальная активность этого фермента необходима для функционирования предстательной железы и нормального сперматогенеза у мужчин. Выявленный генотип G/G варианта c.265C>G гена SRD5A2 связан с нормальной активностью фермента 5-альфаредуктазы и не связан риском нарушения сперматогенеза.

SRY; Y-control(Y-control microdeletions; Y control marker) (AZF)

SRY (Sex-determining Region Y) кодирует транскрипционный фактор (TDF/Tdf) развития семенников, стимулирующий превращение в семенники зачатка гонады, исходно одинаковой у зародышей обоих полов. Мутации в этом локусе могут быть связаны с дисгенезией гонад и/или инверсией пола. Выявленное отсутствие делеции в локусе AZF microdeletions; SRY; Y-control (AZF microdeletions; Y control marker) не связано с повышенным риском дифференцировки гонад по женскому типу. Этот локус используется в качестве контроля образца.

ZFY; XY-control(XY control marker)

Область ZFY присутствует как на X, так и на Y хромосоме. Локус ZFY (AZF microdeletions; XY control marker) используется в качестве контроля образца.



Ген	AR Андрогеновый рецептор
Функция гена	Андрогеновый рецептор (также известный как рецептор дигидротестостерона) является ядерным гормональным рецептором класса NR3C, который включает в себя также рецепторы к минералокортикоидам, прогестерону и глюкокортикоидам. Андрогеновый рецептор экспрессируется в костном мозге, молочных железах, предстательной железе, семенниках и мышечной ткани, где он существует в виде димеров, связанных с белками Nsp90 и HMGB, которые влияют на взаимодействие рецептора с лигандами. Активированный рецептор связывается с геномными элементами ответа, а именно с инвертированной палиндромной последовательностью, регулируя, таким образом, транскрипцию ряда генов. Другой путь влияния на экспрессию - взаимодействие андрогенового рецептора с факторами транскрипции, в том числе AP-1, NF-κappaB и STAT. Андрогеновый рецептор регулирует работу инсулиноподобного фактора роста-1 (IGF-1) и генов, ответственных за развитие первичных и вторичных мужских половых признаков, поддержание половой функции и агрессивное поведение.
Ген	AZFa; DYS148; XGPY Фактор азооспермии; XGPY - Xg псевдоген, сцепленный с X-хромосомой
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFa; USP9Y Фактор азооспермии; USP9Y - Специфичная к убиквитину пептидаза 9, сцепленная с Y-хромосомой
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFb; DYS218 Фактор азооспермии; DYS218 - human STS DYS218, sequence tagged site
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFb; DYS224 Фактор азооспермии; DYS224 - human STS DYS224, sequence tagged site
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFb; RBMY1D Фактор азооспермии; RBMY1D - Белок, связывающий РНК, семейство 1, пептид D
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFc; CDY1B Фактор азооспермии; CDY1B - Хромодомен Y1
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
Ген	AZFc; DAZ1 Фактор азооспермии; DAZ1 - Протеин 1, делетируемый при азооспермии
Функция гена	AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq, и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.



- Ген** **CFTR** Регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе
- Функция гена** Ген CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductase regulator, регулятор трансмембранной проводимости при муковисцидозе) локализован в 7-й хромосоме (7q31-32), его размер составляет 250 000 пар нуклеотидов, ген включает 27 экзонов и кодирует полипептидную цепь длиной 1480 аминокислотных остатков. Функция гена CFTR заключается в регуляции транспорта электролитов (главным образом хлора) между эпителиальными клетками и межклеточной жидкостью. В наибольшей степени ген CFTR экспрессируется в экзокринных железах (слюнных, поджелудочной и потовых), семенниках и кишечнике. В эпителии лёгких ген функционирует слабее, хотя дефект хлоридного транспорта там чётко выражен. Мутации гена CFTR являются причиной такого заболевания как муковисцидоз. В гене муковисцидоза обнаружено около 2000 мутаций, из них согласно данным, опубликованным группой исследователей университета Джона Хопкинса, 300-500 дают патологический эффект.
- Ген** **SHBG** Глобулин, связывающий половые гормоны
- Функция гена** Ген SHBG кодирует гликопротеин, который специфически связывает половые гормоны (тестостерон, эстрадиол, прогестерон и др.), снижая их биологическую активность. Глобулин состоит из двух идентичных субъединиц и содержит один участок связывания стероидных гормонов. Его выработка осуществляется преимущественно клетками печени и выделение зависит от многих факторов. Стероидсвязывающий белок участвует в транспортировке половых гормонов в плазме крови и его концентрация является фактором активности половых гормонов. Также глобулин защищает тестостерон и эстрадиол от метаболической инактивации, выполняя депонирующую функцию, специфичен для 5-альфа-дигидротестостерона, тестостерона и 17-бета-эстрадиола.
- Ген** **SRD5A2** Стероид-5-альфаредуктаза, альфа-2-полипептид
- Функция гена** Ген SRD5A2, расположенный в локусе 2p23, кодирует белок стероид-5-альфаредуктазу II типа - ключевой фермент метаболизма тестостерона. Этот фермент относится к никотинамидадениндинуклеотидгидрогенфосфат (НАДФН)-зависимым ферментам и преобразует тестостерон в дигидротестостерон ((DHT; ДГТ), который в 10 раз активнее своего предшественника. SRD5A2 представлен в тканях предстательной железы, семенных пузырьках, коже. Данный фермент необходим для поддержания активности, функционирования и роста предстательной железы, нормального сперматогенеза.
- Ген** **SRY; Y-control** Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол
- Функция гена** AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.
- Ген** **ZFY; XY-control** Фактор азооспермии; ZFY - ДНК связывающие белки 'цинковые пальцы'
- Функция гена** AZF-область (Azoospermia factor region - область фактора азооспермии) располагается в в длинном плече мужской Y хромосомы, Yq и содержит большое количество генов, ответственных за выработку и развитие сперматозоидов, и включает 3 локуса - AZFa, AZFb и AZFc.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: