

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ  
Пол: ЖЕНСКИЙ  
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27  
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

| Исследование                                                                                | Результат                                  | Единицы                                    | Референсный интервал |
|---------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|--------------------------------------------|----------------------|
| <b>ГЕНЕТИКА</b>                                                                             |                                            |                                            |                      |
| Биоматериал: Венозная кровь                                                                 | Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25 | Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025 |                      |
| A08.30.034.000.01 Исследование крови для определения чувствительности стероидных рецепторов |                                            |                                            |                      |
| <b>ГЕНЕТИКА</b>                                                                             |                                            |                                            |                      |
| Чувствительность стероидных рецепторов (Эстроген, прогестерон)                              | см. вложенный файл*                        |                                            |                      |

\*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации

Исследование

Чувствительность стероидных рецепторов (эстроген, прогестерон)

Пол Возраст

Биоматериал: кровь

Результат:

| Ген      | Название гена                                                         | Вариант                            | Генотип | Биологическая функция |                                        |
|----------|-----------------------------------------------------------------------|------------------------------------|---------|-----------------------|----------------------------------------|
| CYP19A1  | Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I; | g.51302775G>A; c.-39+35720C>T      | A/A     | ↓↓                    | Пониженная активность фермента         |
| ESR1 (α) | Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)                                       | PvuII Polymorphism; c.453-397T>C   | T/T     |                       | Нормальная чувствительность рецепторов |
| ESR1 (α) | Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)                                       | BtgI Polymorphism; c.1782G>A       | G/A     | ↓                     | Сниженная чувствительность рецепторов  |
| ESR2 (β) | Эстрогеновый рецептор 2 (бета)                                        | g.64233098C>T; c.*39G>A            | C/T     | ↓                     | Пониженная экспрессия рецепторов       |
| PGR      | Прогестероновый рецептор                                              | PROGINS; g.101062681C>A; c.1486G>T | C/A     | ↓                     | Сниженная чувствительность рецепторов  |

## Заключение

CYP19A1(g.51302775G>A;  
39+35720C>T)

с.- Ген CYP19A1 кодирует ключевой фермент (ароматазу), необходимый для биосинтеза эстрогенов. Ароматаза катализирует превращение тестостерона в эстрадиол и андростендиона в эстрон в периферических тканях. Таким образом, ароматаза представляет собой фермент, отвечающий за периферическую конверсию андрогенов в эстрогены. Вариант NC\_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 ассоциирован с изменением активности фермента. Выявленный генотип A/A варианта NC\_000015.10:g.51302775G>A гена CYP19A1 связан со сниженной активностью фермента ароматазы. Генотип ассоциирован со снижением уровня эстрадиола и соотношения эстрадиол/тестостерон в плазме. Повышен риск связанных с недостатком эстрогенов состояний: гиперандрогении у женщин, риск развития остеопороза, изменений липидного профиля, нарушения метаболизма глюкозы (повышенный уровень глюкозы натощак, нарушение клиренса глюкозы, повышенный уровень гликозилированного гемоглобина).

ESR1 (α)(PvuII Polymorphism; c.453-  
397T>C)

Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор типа альфа - лиганд-активируемый фактор транскрипции. В ответ на действие эстрогенов альфа рецепторы запускают активность генов, обеспечивающих специфический ответ тканей-мишеней. Через рецепторы типа альфа эстрогены запускают клеточную пролиферацию, регулируют минеральную плотность костей и обмен глюкозы. Эстрон (E1) обладает наибольшим сродством к основному эстрогеновому рецептору ER-α, другие гормоны являются более слабыми агонистами. Эстрадиол в равной степени может взаимодействовать с обоими типами рецепторов ER-α и ER-β. Вариант c.453-397T>C гена ESR1 связан с изменением уровня экспрессии рецептора. Выявленный генотип T/T варианта c.453-397T>C гена ESR1 связан с нормальной экспрессией рецепторов и нормальной чувствительностью рецепторов эстрогенов типа альфа.

ESR1 (α)(BtgI Polymorphism;  
c.1782G>A)

Стероидные гормоны и их рецепторы влияют на клеточную пролиферацию и дифференцировку в тканях-мишенях, особенно в репродуктивной системе и молочных железах. Эстрогены также отвечают за рост и поддержание скелета, нормальное функционирование сердечно-сосудистой и нервной систем. Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор типа альфа - лиганд-активируемый фактор транскрипции. Вариант c.1782G>A связан со снижением уровня экспрессии рецептора, следствием чего может быть снижение репродуктивной функции как у мужчин, так и женщин. Повышен риск нарушений обмена кальция, пролапса органов малого таза, остеоартрита коленей. Генотип ассоциирован с мигренью у женщин и снижением концентрации спермы у мужчин. Выявленный генотип G/A варианта c.1782G>A гена ESR1 связан со снижением чувствительности рецепторов ESR1 (альфа).

ESR2 ( $\beta$ )(g.64233098C>T; c.\*39G>A)

Стероидные гормоны и их рецепторы влияют на клеточную пролиферацию и дифференцировку в тканях-мишенях, особенно в репродуктивной системе и молочных железах. Эстрогены также отвечают за рост и поддержание скелета, нормальное функционирование сердечно-сосудистой и нервной систем. Ген ESR2 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции, его активация ингибирует около 70% генов, регулируемых ER1, включая гены, участвующие в пролиферации и метаболизме. Вариант NC\_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 ассоциирован со снижением уровня экспрессии рецептора и может быть связан со снижением фертильности у мужчин и увеличением риска развития рака молочной железы, а также повышенной склонностью к ожирению, сахарному диабету 2 типа. Выявленный генотип C/T варианта NC\_000014.9:g.64233098C>T гена ESR2 связан со снижением экспрессии бета эстрогеновых рецепторов.

PGR(PROGINS;  
c.1486G>T)

g.101062681C>A;

Ген PGR кодирует прогестероновый рецептор - лиганд-зависимый фактор транскрипции, имеющий 2 изоформы - RP-A и PR-B, кодируемые одним геном - PGR. Рецепторы прогестерона представлены во многих тканях, особенно важно их значение в репродуктивном тракте, молочной железе и центральной нервной системе (ЦНС). Вариант NC\_000011.10:g.101062681C>A гена PGR меняет его чувствительность к прогестерону вследствие нарушения процессов связывания лиганда обеими изоформами рецептора. Выявленный генотип C/A варианта NC\_000011.10:g.101062681C>A гена PGR связан со сниженной чувствительностью рецепторов к прогестерону. Генотип ассоциирован с риском развития состояний, связанных с недостатком прогестерона: риск развития диспластических изменений гормонозависимых тканей (эндометрия, молочной железы, простаты), возможно повышение тревожности вследствие действия прогестерона на ЦНС, снижение нейропластичности.

**Ген** CYP19A1 Ароматаза; Цитохром P450, семейство 19, подсемейство A, полипептид I;

**Функция гена**

Ген CYP19A1 кодирует фермент, относящийся к суперсемейству цитохромов P450, которые представляют собой монооксигеназы, катализирующие многие реакции, в том числе, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидных гормонов и других липидов. Белок CYP19A1 локализуется в эндоплазматическом ретикулуме и катализирует последние стадии биосинтеза эстрогенов. Мутации в этом гене могут приводить к увеличению или уменьшению активности ароматазы, что влияет на функции эстрогенов и как половых гормонов, и как регуляторов роста и дифференцировки клеток. С функционированием данного гена связаны такие сигнальные пути, как комплексный сигнальный путь рака молочной железы и стероидогенеза в яичниках.

**Ген** ESR1 ( $\alpha$ ) Эстрогеновый рецептор 1 (альфа)

**Функция гена**

Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции, состоящий из нескольких доменов, важных для связывания гормонов, связывания ДНК и активации транскрипции. Белок ESR1 локализуется в ядре, где он может образовывать гомодимеры или гетеродимеры с эстрогеновым рецептором 2. Оба рецептора весьма гомологичны, особенно в доменах связывания ДНК и связывания лиганда. Различия выражены на N-концах белков, в доменах трансактивации. Оба рецептора взаимодействуют с одинаковыми участками ДНК и показывают аналогичную картину связывания лигандов. После взаимодействия с лигандом эстрогеновые рецепторы претерпевают конформационные изменения спонтанной димеризации с образованием гомо и/или гетеродимеров. Димеризованный рецептор связывается с элементом ответа в промоторных областях генов-мишеней, которые присутствуют в широком спектре тканей человеческого организма.

ОБРАЗЕЦ

**Ген** **ESR2 ( $\beta$ )** Эстрогеновый рецептор 2 (бета)

**Функция гена** Ген ESR2 кодирует член семейства рецепторов эстрогена и надсемейства факторов транскрипции ядерных рецепторов. Продукт гена содержит N-концевую ДНК-связывающую область и С-концевой лиганд-связывающий домен и локализуется в ядре, цитоплазме и митохондриях. При связывании с 17-бета-эстрадиолом или родственными лигандами кодируемый белок образует гомо- или гетеродимеры, которые взаимодействуют со специфическими последовательностями ДНК для активации транскрипции.

**Ген** **PGR** Прогестероновый рецептор

**Функция гена** Ген PGR кодирует ген прогестеронового рецептора - лиганд-зависимого фактора транскрипции, имеющего 2 формы - RPA и PRB. RPA и PRB опосредуют разный эффект прогестерона, зависящий от типа ткани: PRB требуется для нормального развития молочных желез, а RPA – для правильного развития матки и поддержания репродуктивной функции. Дефекты в этом гене связаны с резистентностью к прогестерону.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись:



ОБРАЗЕЦ