

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: МУЖСКОЙ

Дата рождения: 28/01/1996

Полных лет: 30

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
Профиль «Определение генетических причин азооспермии: анализ микроделений Y-хромосомы по локусам AZF (a,b,c) у мужчин с бесплодием (с заключением врача-генетика)»			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A27.05.022.000.01 Определение полиморфизма гена AZF в крови</i>			
МУЖСКОЕ БЕСПЛОДИЕ: ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРИЧИН АЗООСПЕРМИИ (МИКРОДЕЛЕЦИЙ Y-ХРОМОСОМЫ ПО ЛОКУСАМ AZF (A,B,C))			
AZFa: sY84 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY84)	N		N
AZFa: sY86 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY86)	N		N
AZFa: sY615 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY615)	N		N
AZFB: sY127 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY127)	N		N
AZFB: sY134 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY134)	N		N
AZFB: sY142 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY142)	N		N
AZFB: sY1197 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY1197)	N		N
AZFc: sY254 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY254)	N		N
AZFc: sY255 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY255)	N		N
AZFc: sY1291 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1291)	N		N
AZFc: sY1125 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1125)	N		N
AZFc: sY1206 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1206)	N		N
AZFc: sY242 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY242)	N		N
Биоматериал:	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A01.30.013.000.01 Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю</i>			
Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю	см. вложенный файл*		

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

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 02/02/2026

Печать организации

Аналитическое заключение врача-генетика



ЛПУ:
№ заявки:
Пациент: Тест
Пол: МУЖСКОЙ
Дата рождения:



Используемые термины

OR (odds ratio) – Отношение шансов. Определяется как шансы развития исхода при воздействии фактора риска, деленные на шансы развития исхода без воздействия фактора риска. В данном случае используется для оценки шансов развития того или иного клинического состояния в зависимости от генотипа индивидуума. $OR > 1$ соответствует увеличению риска развития анализируемого исхода, $OR < 1$ – снижению риска.

АЛЛЕЛЬ (от греч. allelon - друг друга, взаимно) - один из возможных вариантов гена. Все гены соматических клеток, за исключением генов, расположенных в половых хромосомах, представлены двумя аллелями, один из которых унаследован от отца, а другой – от матери. Здесь, в узком смысле, используется для обозначения определенного варианта полиморфного гена.

ГЕН (греч. genos - род, рождение, происхождение) - материальный носитель наследственной информации, представляющей из себя участок ДНК, несущий целостную информацию о строении и особенностях синтеза одной молекулы белка.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ – здесь, участок гена для которого в популяции существует более одного варианта нуклеотидной последовательности. Наиболее часто встречаются однонуклеотидные полиморфизмы (SNP от single nucleotide polymorphism) – замена одного нуклеотида на другой в конкретной точке генома.

ГЕНОТИП (греч. genos - род, рождение, происхождение + typos - отпечаток, образец, тип) - (здесь, в узком смысле) генетическая информация, содержащаяся в паре родительских аллелей какого-либо гена у данного индивидуума.

ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий разные аллели одного гена.

Гиперергия (от греч. hyper — сверх, чрезмерно и ergon — действие), усиление реактивности организма.

ГОМОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий одинаковые аллели одного гена.

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ (БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ) — болезни, которые развиваются в результате взаимодействия определённых генетических факторов и специфических воздействий факторов окружающей среды.

НУКЛЕОТИД - единичное звено молекулы ДНК. Существуют четыре типа нуклеотидов, сочетание которых формирует нуклеотидную последовательность ДНК: А (аденин), G (гуанин), Т (тимин), С (цитозин).

ФАКТОРЫ РИСКА - общее название факторов, не являющихся непосредственной причиной определенной болезни, но увеличивающих вероятность ее возникновения. Подразделяются на модифицируемые (поведенческие) и немодифицируемые (физиологические).

ФЕНОТИП (от греч. phainon - обнаруживающий, являющийся и typos - отпечаток) - обозначает всю совокупность проявлений генотипа (общий облик организма), а в узком - отдельные признаки (фены), контролируемые определёнными генами. Понятие фенотип распространяется на любые признаки организма, начиная от первичных продуктов действия генов - молекул РНК и полипептидов и кончая особенностями внешнего строения, физиологических процессов, поведения и т.д. Фенотип формируется на основе взаимодействия генотипа и ряда факторов внешней среды.



Формат представления результатов генетического тестирования

Генетическое тестирование проводится по т.н. «пакетам» - наборам полиморфизмов, ассоциированных с определенной клинической ситуацией. Результаты генетического тестирования пациента представлены в табличном виде.

В левом столбце указан анализируемый полиморфизм (вариабельный участок гена), который обозначается следующим образом:

NR3C1: 1220 A>G (N363S), где

NR3C1 - международное обозначение гена

1220 A>G – обозначение нуклеотидной замены (т.е. замена аденина (A) на гуанин(G) в 1220 позиции от начала гена). Если в литературе встречается другое обозначение данного полиморфизма (в данном случае по аминокислотной замене N363S, т.е. замена в молекуле белка Аспарагина (N) на Серин (S) в 363 позиции), то оно приводится в скобках.

В графе «Генотип пациента» указан генотип пациента по данному полиморфизму, выявленный в процессе молекулярно-генетического исследования. Генотип представлен в виде двух аллелей, обозначаемых по нуклеотидному основанию, находящемуся в данной позиции. Генотип AA в данном случае соответствует гомозиготному состоянию по аллелю 1220A, т.е. генотип пациента 1220AA или просто AA. При этом аллель A (1220A) соответствует фенотипу 363N. Это означает, что данный аллель кодирует белковую молекулу с аспарагином в 363 позиции (363N). Таким образом, при гомозиготом генотипе 1220AA в организме будут синтезироваться только белковые молекулы 363N. Такой фенотип обозначают как гомозигота 363NN.

В графе «особенности» знаком ✓ отмечены варианты, которые связаны с теми или иными фенотипическими особенностями. Полная информация об этих полиморфизмах приведена в разделе «**сведения об обнаруженных полиморфизмах**».

В столбце «Комментарий» кратко представлены основные проявления, связанные с данным вариантом генотипа, применительно к указанной проблеме. Полная информация обо всех проявлениях данного полиморфизма при различных генотипах и для разных групп пациентов приведена в разделе «**сведения об обнаруженных полиморфизмах**».



Вниманию пациентов

Мы гарантируем конфиденциальность Ваших личных медицинских данных, включая информацию, полученную в результате генетического тестирования. Обращаем Ваше внимание, что предоставление юридической защиты в этой области является фактором исключительной важности.

Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности Вашего организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания.

Персональный результат генетического исследования должен передаваться Вам только после предварительных разъяснений и консультирования с врачом. Оценка значимости генетических особенностей Вашего организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании всей совокупности знаний о Вашем здоровье и образе жизни.

Только Ваш лечащий врач может ответить на вопрос: необходимы ли дополнительные исследования (и, если да, то какие), необходимо ли изменение образа жизни или лечение.



Итоговая таблица по результатам генетического тестирования

Пакет исследований	Оценка риска			
	Пониженный	Популяционный	Повышенный	Высокий
Мужское бесплодие: определение генетических причин азооспермии (микроделеции у-хромосомы по локусам azf (a,b,c))		✓		

ОБРАЗЕЦ



Медицинский отчет

- Мужское бесплодие: определение генетических причин азооспермии (микроделеции у-хромосомы по локусам azf (a,b,c))**

Полиморфизм	Генотип	Требует внимания	Комментарий
AZFa: sY84 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY84)	N		Без особенностей
AZFa: sY86 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY86)	N		Без особенностей
AZFa: sY615 (Фактор азооспермии, субрегион AZFa, STS-маркер sY615)	N		Без особенностей
AZFb: sY127 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY127)	N		Без особенностей
AZFb: sY134 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY134)	N		Без особенностей
AZFb: sY142 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY142)	N		Без особенностей
AZFb: sY1197 (Фактор азооспермии, субрегион AZFb, STS-маркер sY1197)	N		Без особенностей
AZFc: sY254 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY254)	N		Без особенностей
AZFc: sY255 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY255)	N		Без особенностей
AZFc: sY1291 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1291)	N		Без особенностей
AZFc: sY1125 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1125)	N		Без особенностей
AZFc: sY1206 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY1206)	N		Без особенностей
AZFc: sY242 (Фактор азооспермии, субрегион AZFc, маркер sY242)	N		Без особенностей

Заключение по результатам тестирования:

Молекулярно-генетический анализ локуса AZF (область фактора азооспермии), определяющего предрасположенность к мужскому бесплодию, не выявил в генотипе индивида наличия делеций, нарушающих сперматогенез.



Локус AZF расположен на Y-хромосоме и содержит гены, регулирующие сперматогенез (образование сперматозоидов). Делеции (потери) участков данного локуса ведут к утрате соответствующих генов и приводят к нарушению образования сперматозоидов. В локусе принято выделять несколько субрегионов: AZFa, AZFb и AZFc. Наиболее серьезные нарушения сперматогенеза связаны с делециями в субрегионах a и b. В этом случае патология сперматогенеза может проявляться в виде азооспермии, тератозооспермии или тяжелой олигозооспермии. Делеции субрегиона c, как правило, менее тяжелые и приводят к астенозооспермии или олигозооспермии. Наличие делеций в локусе AZF делает консервативное лечение патологии сперматогенеза практически бесперспективным и является прямым показанием к применению вспомогательных репродуктивных технологий.

В связи с вышеизложенным, можно сделать вывод: генетических факторов нарушения сперматогенеза со стороны локуса AZF не выявлено. Тем не менее, это не исключает возможности наличия генетических факторов бесплодия со стороны других, не изученных генных сетей.

В случае наличия у индивида клинических и/или лабораторных признаков бесплодия, возможно проведение анализа часто встречаемых мутаций в гене CFTR. Мутации в этом гене могут приводить к мужскому бесплодию (олигоастенозооспермия, обструктивная азооспермия).

Заключение выполнил:
Врач генетик
Радченко А.В.



Дата: 25.01.2026

