



## Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

### TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «Генетическая предрасположенность к эндометриозу»

### Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК.

Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Звено патогенеза	Гены
Рецептор эстрогена 1	ESR1
Цитохром P450, семейство 17, член 1 подсемейства A	CYP17A1
Глутатион S-трансфераза тета 1	GSTT1
Рецептор прогестерона	PGR
Опухолевый белок p53	TP53
Молекула межклеточной адгезии 1	ICAM1

### Описание генов:

Ген ESR1 кодирует эстрогеновый рецептор - лиганд-активируемый фактор транскрипции. Этот рецептор регулирует транскрипцию многих индуцируемых эстрогенами генов, которые играют роль в росте, метаболизме, половом развитии, беременности и т. д. Эстрогены имеют важное значение для поддержания оптимальной плотности костной ткани у обоих полов.

Ген CYP17A1 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме лекарств и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Он обладает активностью как 17альфа-гидроксилазы, так и 17,20-лиазы и является ключевым ферментом в стероидогенном пути, который производит прогестины, минералокортикоиды, глюкокортикоиды, андрогены и эстрогены.

Ген *GSTT1* кодирует Т1-глутатион S-трансферазу, фермент, участвующий в процессе детоксикации канцерогенов и ксенобиотиков экзо- и эндогенного происхождения. Снижение активности фермента повышает восприимчивость организма к вредным воздействиям, а также может приводить к мужскому бесплодию.

Ген *PGR* кодирует рецептор прогестерона. Исследуемый вариант уменьшает чувствительность рецептора к прогестерону и является фактором риска развития эндометриоза и миомы матки.

Ген *TP53* кодирует белок p53, который обеспечивает профилактику опухолевой трансформации клеток, вызывая торможение клеточного цикла, восстановление поврежденной ДНК или замедление роста в зависимости от физиологических условий и типа клеток. Белок p53 играет важную роль в женской репродукции, обеспечивая регуляцию работы гена LIF.

Ген *ICAM1* кодирует гликопротеин, расположенный на поверхности клеток иммунной системы и на клетках, выстилающих кровеносные сосуды. Белки этого семейства играют роль в клеточной пролиферации, дифференцировке, транспортировке, апоптозе и тканевой архитектуре. Дефекты гена *ICAM1* могут быть связаны с повышенным риском развития эндометриоза.

#### Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>ESR1</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>ESR1</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>CYP17A1</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>GSTT1</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>PGR</i>	C/C	Среднепопуляционный
<i>TP53</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>ICAM1</i>	G/G	Среднепопуляционный

#### Заключение:

Варианты генов, ассоциированные с повышенным риском развития эндометриоза, не выявлены.

#### Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.



## Литература:

1. Méar L, Herr M, Fauconnier A, Pineau C, Vialard F. Polymorphisms and endometriosis: a systematic review and meta-analyses. Hum Reprod Update. 2020 Jan 1;26(1):73-102. doi: 10.1093/humupd/dmz034. PMID: 31821471.
2. Near AM, Wu AH, Templeman C, Van Den Berg DJ, Doherty JA, Rossing MA, Goode EL, Cunningham JM, Vierkant RA, Fridley BL, Chenevix-Trench G, Webb PM, Kjær SK, Hogdall E, Gayther SA, Ramus SJ, Menon U, Gentry-Maharaj A, Schildkraut JM, Moorman PG, Palmieri RT, Ness RB, Moysich K, Cramer DW, Terry KL, Vitonis AF, Pike MC, Berchuck A, Pearce CL; Ovarian Cancer Association Consortium; Australian Cancer Study (Ovarian Cancer) (ACS); Australian Ovarian Cancer Study Group (AOCS). Progesterone receptor gene polymorphisms and risk of endometriosis: results from an international collaborative effort. Fertil Steril. 2011 Jan;95(1):40-5. doi: 10.1016/j.fertnstert.2010.06.059. Epub 2010 Aug 17. PMID: 20719308; PMCID: PMC3176720.
3. Eldafira E, Prasasty VD, Abinawanto A, Syahfirdi L, Pujianto DA. Polymorphisms of Estrogen Receptor- $\alpha$  and Estrogen Receptor- $\beta$  Genes and its Expression in Endometriosis. Turk J Pharm Sci. 2021 Feb 25;18(1):91-95. doi: 10.4274/tjps.galenos.2019.94914. PMID: 33634683; PMCID: PMC7957307.

Пример результата