

**ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ**  
 : 01.01.972 :  
 : 30.05.2017 :  
 ;

: 3300029368  
 : МО Тверская



**Исследование      Анализ некоторых нарушений детерминации пола (анализ генов SRY, AMEL)**

**Фенотип      Нарушения детерминация пола**

**Ген      AMELX** Амелогинин, сцепленный с Х хромосомой

**Функция гена** Ген AMELX кодирует член семейства амелогенинов белков внеклеточного матрикса. Амелогенины участвуют в биоминерализации во время развития эмали зубов. Мутации в этом гене вызывают X-связанный несовершенный амелогенез. Важным параплогоем этого гена является ген AMELY.

**Вариант** AMELX

Кат №S-0013/03

**Генотип** AMELX+

**Риск** Среднепопуляционный

**Ген      AMELY** Амелогинин, сцепленный с Y-хромосомой

**Функция гена** Ген AMELY на Y-хромосоме соответствует гену AMELX, расположенному на X-хромосоме в положении Xp22.3-p22.1. Ген кодирует член семейства амелогенинов белков внеклеточного матрикса. Амелогенины участвуют в биоминерализации во время развития эмали зубов.

**Вариант** AMELY

Кат №S-0614/01

**Генотип** AMELY+

**Риск** Среднепопуляционный

**Ген      SRY; Y-control** Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол

**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.

**Вариант** AZF microdeletions; Y control marker

Кат №S-0151/09

**Генотип** SRY+

**Риск** Среднепопуляционный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AMELX	Амелогинин, сцепленный с Х хромосомой	AMELX	AMELX+	Среднепопуляционный
AMELY	Амелогинин, сцепленный с Y-хромосомой	AMELY	AMELY+	Среднепопуляционный
SRY; Y-control	Фактор азооспермии; SRY - Регион Y-хромосомы, определяющий пол	AZF microdeletions; Y control marker	SRY+	Среднепопуляционный

**Заключение**

AMELX(AMELX)

Обнаружен ген AMELX. Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

AMELY(AMELY)

Обнаружен ген AMELX. Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

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

Делекции SRY-региона Y-хромосомы не обнаружено.

: 3300029368 ( . . 2 2)  
. ИВАНОВ И.И.

: 08.06.2017

