

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 X 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 паралогом этого гена является ген AMELY.
Вариант AMELX
Генотип AMELX+ Кат №S-0013/03
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
Генотип AMELY+ Кат №S-0614/01
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 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 X 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) Делеции SRY-региона Y-хромосомы не обнаружено.

: 3300029368 (, .2 2)
.: ИВАНОВ И.И.

: 08.06.2017

: . .

