

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

### TEST TEST TEST

Год рождения: 1990

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «**Анализ полиморфизмов в генах INS, PPAR- $\gamma$ , CYP11A1, AR (синдром поликистозных яичников)**»

### 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
Инсулин	INS
Гамма-рецептор, активируемый пролифератором пероксисом	PPARG
Андрогеновый рецептор	AR
Цитохром 450, семейство 11, подсемейство A, полипептид 1	CYP11A1

### Описание генов:

Ген INS кодирует инсулин, пептидный гормон, который играет жизненно важную роль в регуляции углеводного и липидного обмена. После удаления сигнального пептида-предшественника проинсулин посттрансляционно расщепляется на три пептида: пептиды В-цепи и А-цепи, которые ковалентно связаны двумя дисульфидными связями с образованием инсулина, и С-пептид. Связывание инсулина с рецептором инсулина (INSR) стимулирует захват глюкозы. Было идентифицировано множество мутантных аллелей с фенотипическими эффектами, включая инсулинозависимый сахарный диабет, постоянный неонатальный сахарный диабет, диабет зрелого возраста у молодых людей 10 типа и гиперпроинсулинемию.

Ген PPARG кодирует член подсемейства рецепторов, активируемых пролифератором пероксисом (PPAR), ядерных рецепторов. Рецепторы, активируемые пролифератором пероксисом (PPAR), являются членами суперсемейства рецепторов ядерных гормонов, которые регулируют экспрессию ге-

нов, участвующих в различных биологических процессах, включая метаболизм липидов и чувствительность к инсулину. PPAR-гамма вовлечен в патологию многих заболеваний, включая ожирение, диабет, атеросклероз и рак.

Ген AR кодирует рецептор андрогенов. Белок функционирует как фактор транскрипции, активируемый стероидными гормонами. Исследуемый вариант гена оказывает влияние на чувствительность к андрогенам.

Ген CYP11A1 кодирует член надсемейства ферментов цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, связанные с метаболизмом лекарств и синтезом холестерина, стероидов и других липидов. Этот белок катализирует превращение холестерина в прегненолон, первую и лимитирующую стадию синтеза стероидных гормонов.

### Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
INS	I/III	Повышенный
PPARG	Pro/Pro	Среднепопуляционный
AR	L/L	Среднепопуляционный
CYP11A1	6R/6R	Повышенный

### Заключение:

Выявленный генотип I/III гена INS связан с повышенным риском развития СПКЯ.

Выявленный генотип 6R/6R гена CYP11A1 связан с повышенным риском развития СПКЯ.

### Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

### Литература:

1. Yu, M., Feng, R., Sun, X. et al. Polymorphisms of pentanucleotide repeats (tttta)n in the promoter of CYP11A1 and their relationships to polycystic ovary syndrome (PCOS) risk: a meta-analysis. Mol Biol Rep 41, 4435–4445 (2014). <https://doi.org/10.1007/s11033-014-3314-3>
2. Vanková M, Vrbíková J, Hill M, Cinek O, Bendlová B. Association of insulin gene VNTR polymorphism with polycystic ovary syndrome. Ann N Y Acad Sci. 2002 Jun;967:558-65. doi: 10.1111/j.1749-6632.2002.tb04317.x. PMID: 12079889.

- Kim JJ, Choung SH, Choi YM, Yoon SH, Kim SH, Moon SY. Androgen receptor gene CAG repeat polymorphism in women with polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril.* 2008 Dec;90(6):2318-23. doi: 10.1016/j.fertnstert.2007.10.030. Epub 2008 Jan 14. PMID: 18191848.
- Zhang S, Wang Y, Jiang H, Liu C, Sun B, Chen S, Kang M, Tang W. Peroxisome proliferator-activated receptor gamma rs1801282 C>G polymorphism is associated with polycystic ovary syndrome susceptibility: a meta-analysis involving 7,069 subjects. *Int J Clin Exp Med.* 2015 Oct 15;8(10):17418-29. PMID: 26770332; PMCID: PMC4694232.

Пример результата