



Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «**Чувствительность стероидных рецепторов (эстроген, прогестерон)**»

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
Рецептор прогестерона	PGR

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



Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>ESR1</i>	C/C	Повышенный
<i>ESR1</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>PGR</i>	C/A	Среднепопуляционный

Заключение:

Выявленный генотип C/C гена *ESR1* связан со снижением чувствительности рецепторов к эстрогенам. По результатам мета-анализа, вариант связан с повышенным риском развития эндометриоза.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

Литература:

1. Zhao L, Gu C, Huang K, Fan W, Li L, Ye M, Han W, Meng Y. Association between oestrogen receptor alpha (*ESR1*) gene polymorphisms and endometriosis: a meta-analysis of 24 case-control studies. *Reprod Biomed Online*. 2016 Sep;33(3):335-49. doi: 10.1016/j.rbmo.2016.06.003. Epub 2016 Jun 21. PMID: 27373811.
2. Pabalan N, Salvador A, Jarjanazi H, Christofolini DM, Barbosa CP, Bianco B. Association of the progesterone receptor gene polymorphism (PROGINS) with endometriosis: a meta-analysis. *Arch Gynecol Obstet*. 2014 Nov;290(5):1015-22. doi:10.1007/s00404-014-3308-3. Epub 2014 Jun 19. PMID: 24943061.
3. Bahia W, Soltani I, Haddad A, Soua A, Radhouani A, Mahdhi A, Ferchichi S. Association of genetic variants in Estrogen receptor (*ESR1*) and *ESR2* with susceptibility to recurrent pregnancy loss in Tunisian women: A case control study. *Gene*. 2020 Apr 30;736:144406. doi: 10.1016/j.gene.2020.144406. Epub 2020 Jan 31. PMID: 32007580.