

**ФИО**

Пол: **Жен**  
Возраст: **37 лет**  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 20.06.2025 08:38  
Дата поступления образца: 22.06.2025 09:45  
Врач: 26.06.2025 15:43  
Дата печати результата: 21.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
--------------	-----------	-------------

---

Комплексное обследование . Результат прилагается на отдельном бланке. при бесплодии у женщин

---

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

---

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://www.invitro.ru)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача



## Описание

Пациент Тест Тест Тестовна обследована в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ ИНВИТРО» по профилю №7307 (Комплексное обследование при бесплодии у женщин (инактивация X-хромосомы, САGповторы в гене AR и определение предэкспансии в гене FMR1).

Первичная недостаточность яичников (FXPOI)

- **Ген FMR1** (CGG-повторы) белок синдрома ломкой X-хромосомы FMR1

Мутации в гене *FMR1* ассоциированы с синдромом ломкой X- хромосомы, синдромом тремора и атаксии и первичной недостаточностью яичников. Патологическое увеличение количества CGG-повторов в 5-нетранслируемой области гена *FMR1* (Xq27.3) ведет к ингибированию синтеза одноименного белка FMR1. Полная мутация возникает при возрастании числа повторов более 200 и является причиной развития синдрома Мартина-Белл.

Одним из этиологических факторов преждевременного истощения яичников по литературным данным считается мутация гена *FMR1*, поэтому исследование числа CGG-повторов гена *FMR1*, расширяет возможности диагностического поиска причин первичной недостаточности яичников (FXPOI) (снижение овариального резерва и наступление менопаузы до 40 лет).

В норме количество CGG-повторов гена *FMR1* варьирует в пределах 5-44. Увеличение числа повторов до 45-54 считается серой зоной. При количестве повторов от 55 до 200 говорят о премутации – классическая форма синдрома Мартина-Белл не развивается, однако существует очень высокий риск увеличения числа повторов в последующем поколении и рождения больного ребенка у носителя премутации. Также, у пациентов с премутацией есть риск развития специфических заболеваний: синдрома тремор/атаксии и первичной яичниковой недостаточности. Распространенность премутации очень высока: по различным оценкам частота встречаемости среди лиц женского пола составляет от 1: 130 до 1:250. Клиническую картину составляют: нерегулярный менструальный цикл, ранняя менопауза, бесплодие, повышенный уровень фолликулостимулирующего гормона, остеопороз.

В ходе проведенного анализа в области повтора CGG в 5-нетранслируемой области гена *FMR1* выявлены аллели, соответствующие **28 и 38 копиям** данного повтора, что соответствует варианту нормы.

Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) является наиболее распространённым эндокринным заболеванием у женщин. СПКЯ характеризуется овуляторной

ИНЗ 999999999

дисфункцией, гиперандрогенией и нарушением структуры яичников. С современных позиций СПКЯ относят к генетически детерминированным нарушениям функции репродуктивной системы у женщин.

- **Выявление феномена неслучайной инактивации X хромосом**

В соматических клетках здоровых женщин одна X-хромосома инактивируется в начале эмбрионального развития, уравнивая таким образом экспрессию генов этой хромосомы у двух полов. Процесс инактивации X-хромосомы в норме должен носить случайный характер, однако в силу эмбриональных, эпигенетических и факторов внешней среды, а также мутации в промоторе Xist равновесие может сместиться. Неслучайная инактивация X-хромосомы ведет к недостаточному функционированию генов, отвечающих за фолликулогенез, что может привести к фенотипу СПКЯ - синдрому овариальной дисфункции в сочетании с гиперандрогенией и УЗИ-признаками поликистозных яичников.

В разных тканях организма (мышечной, нервной, эпителиальной). инактивация (лайонизация) X-хромосомы разная, и, соответственно в ткани яичников результат может отличаться от такового, полученного по клеткам периферической крови.

Соотношение инактивации двух X хромосом: **76%/ 24%** – умеренный сдвиг инактивации X-хромосомы. Обнаружение сдвига инактивации X-хромосомы более 65% свидетельствует о нарушении процессов метилирования половых хромосом у женщин, что может приводить к различным нарушениям. Однако, полученный результат не может достоверно подтвердить или исключить, что именно это является причиной репродуктивных проблем у обследуемой.

- **AR** – (CAG повторы) - андрогеновый рецептор.

Ген AR, локализованный в области Xq11-12, кодирует андрогеновый рецептор. Наиболее распространенными аллелями повтора у представителей европеоидной расы являются варианты 16-26(CAG). Аллели CAG-повтора, длина которых превышает наиболее часто встречающиеся варианты нормы (>26), кодируют андрогеновый рецептор со сниженной функциональной активностью. Присутствие в генотипе от 40 до 62 CAG-повторов является причиной развития спинально-бульбарная мышечная атрофия или болезни Кеннеди (СБМА).

В ходе проведенного анализа в области повтора CAG в экзоне 1 гена AR выявлены аллели, соответствующие **22 и 24 копиям данного повтора**, что соответствует варианту нормы.

ИНЗ 999999999

Интерпретировать проведенное исследование следует в совокупности с данными гормонального статуса, инструментальных исследований и клинического статуса пациентки при участии лечащего врача.

Для получения дополнительной информации по результатам проведенного исследования, а также уточнения вопроса репродуктивного здоровья и определения показаний для дальнейшего генетического обследования, рекомендуется очная консультация врача-генетика.

7 июля 2025 г. врач-генетик /Зими́на Н.В.



### Список литературы

1. Xueqi Yan, Xueying Gao, Qian Shang, Ziyi Yang, Yuteng Wang, Li Liu, Wei Liu, Dan Liu, Fang Cheng, Shigang Zhao, Han Zhao, Junli Zhao & Zi-Jiang Chen. Investigation of androgen receptor CAG repeats length in polycystic ovary syndrome diagnosed using the new international evidence-based guideline. *Journal of Ovarian Research* volume 16, Article number: 211 (2023)
2. Rui Yang, Qin Li, Zehong Zhou, Weiping Qian, Jian Zhang, Ze Wu, Lei Jin, Xueqing Wu, Cuilian Zhang, Beihong Zheng, Jichun Tan, Guimin Hao, Shangwei Li, Tian Tian, Yongxiu Hao, Danni Zheng, Yuanyuan Wang, Robert J Norman, Rong Li, Ping Liu, Jie Qiao. *Lancet Reg Health West Pac*. Changes in the prevalence of polycystic ovary syndrome in China over the past decade. 2022 May 31;25:100494. doi: 10.1016/j.lanwpc.2022.100494.
3. Francisco E Vera-Badillo 1, Arnoud J Templeton, Paulo de Gouveia, Ivan Diaz-Padilla, Philippe L Bedard, Mustafa Al-Mubarak, Bostjan Seruga, Ian F Tannock, Alberto Ocana, Eitan Amir *Nat. Androgen receptor expression and outcomes in early breast cancer: a systematic review and meta-analysis.* *Cancer Inst*. 2014 Jan;106(1):djt319. doi: 10.1093/jnci/djt319. Epub 2013 Nov 22.
4. Шарифулин Э.М., Шарифулин М.А., Сутурина Л.В. ЭНДОМЕТРИАЛЬНЫЕ МАРКЕРЫ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗА ЯИЧНИКОВ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ). *АСТА BIOMEDICA SCIENTIFICA*, 2017, Том 2, №5, Часть 2
5. Гамисония А.М. Ген FMR1: [Электронный ресурс] // ГЕНОКАРТА Генетическая энциклопедия. 2019. – URL: <https://www.genokarta.ru/gene/FMR1>.
6. Tiziana Persico, Maria Lucrezia Tranquillo, Renato Seracchioli, Daniela Zuccarello, Ugo Sorrentino 4PGT-M for Premature Ovarian Failure Related to CGG Repeat Expansion of the FMR1 Gene. *Genes (Basel)*. 2023 Dec 19;15(1):6. doi: 10.3390/genes15010006.