

ФИО

Пол: **Муж**
Дата рождения: **09.02.1989**
Возраст: **36 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 16.07.2025
Дата поступления образца: 17.07.2025
Врач: 23.07.2025
Дата печати результата: 25.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Анализ наличия SRY гена	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Нарушений детерминации пола. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациент обследован в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления причин нарушения детерминации пола. Анализ наличия гена SRY (профиль №7846 SRY).

Нарушения полового развития представляют большую группу заболеваний с высокой клинической вариабельностью и генетической гетерогенностью. Характерными признаками этой группы заболеваний являются количественные и структурные aberrации половых хромосом, несоответствие фенотипа генетическому полу (набору половых хромосом) индивида.

Ключевую роль в детерминации мужского пола связывают с функцией гена SRY (Sex-determining region Y chromosome), т.к. мутации в этом гене приводят к развитию XY «чистой» дисгенезии гонад при кариотипе 46,XY, тогда как его присутствие в геноме больных с XX инверсией пола ассоциируется с развитием мужского фенотипа, а у больных с синдромом Шерешевского-Тернера – с проявлениями гермафродитизма.

ДНК	Фамилия, И.О.	SRY	Amg	AmgL
37		+	+	+

Проведено исследование ДНК, выделенной из ядерных клеток периферической крови. Выявлены последовательности генов SRY, Amg, AmgI. Таким образом, генетический пол обследуемого соответствует мужскому.

Существуют другие мутации, приводящие к нарушению формирования первичных и вторичных половых признаков (хромосомные аномалии, в том числе в мозаичном варианте) и некоторые другие.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача - генетика.

Врач-генетик