

Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «ЭКО: подготовка и прогноз СГЯ»

Лабораторный номер:
Ф.И.О.:
Дата рождения:
Пол:
Причина направления:
Лечащий врач:
Дата выдачи результата:

Результаты генетического тестирования

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Аминокислотная замена	Результат
<i>ESR1</i>	рецептор эстрогена	rs2234693	T>C	Intron variant	C/C
<i>ESR2</i>	рецептор эстрогена	rs4986938	C>T	3 prime UTR variant	C/T
<i>FSHR</i>	рецептор фолликул-стимулирующего гормона	rs6166	T>C	Ser680Asn	T/T
<i>FMR1</i>	Fragile X Mental Retardation-1	POL_GF_45	CGG-repeat	Exon1	20R/24R
<i>AMH</i>	anti-Mullerian hormone	rs10407022	T>G	Ser49Ile	T/G
<i>AMHR2</i>	anti-Mullerian hormone receptor type 2	rs11170555	A>G	non coding transcript exon variant	A/A
<i>LHB</i>	luteinizing hormone beta polypeptide	rs5030774	C>T	Gly122Ser	C/C
<i>LHCGR</i>	luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor	rs12470652	T>C	Asn291Ser	T/T

Выявление определенных генетических вариантов не является установлением или подтверждением диагноза; не может служить для диагностики различных состояний, а является вспомогательным тестом, позволяющим врачу выбрать наиболее оптимальный способ терапии и профилактики.

Суммарный отчет по результатам молекулярно-генетического анализа

Генетический риск	Пониженный	Средний	Повышенный	Высокий
Оценка генетической предрасположенности к бедному ответу на стимуляцию овуляции при вспомогательных репродуктивных технологиях.		V		
Оценка генетической предрасположенности к СГЯ при применении вспомогательных репродуктивных технологий.			V	

Заключение:

По исследованным генетическим локусам выявлена склонность к более выраженному ответу при гиперстимуляции овуляции.

Другие генетические и негенетические факторы влияют на данный риск.

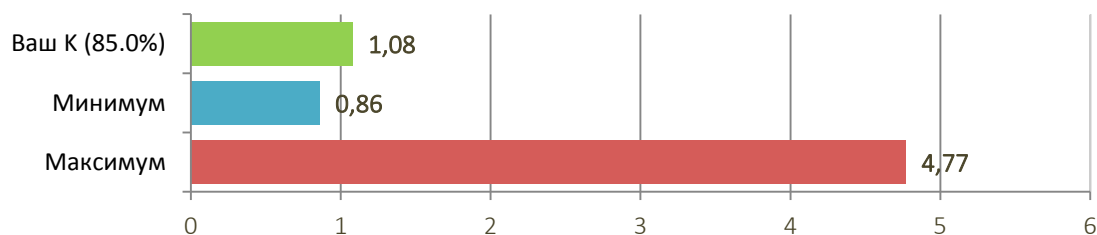
Описанные признаки (заболевания) относятся к многофакторным состояниям. Выявленные генетические маркеры не являются диагностическими критериями каких-либо заболеваний. Заключение дано на основании проанализированных генетических маркеров.

Другие генетические и не генетические факторы могут влиять на риск оцененных признаков.

Оценка генетической предрасположенности к бедному ответу на стимуляцию овуляции при вспомогательных репродуктивных технологиях.

Способность к зачатию значительно снижается у женщин в среднем после 40 лет. У молодых женщин функция яичников может быть потеряна вследствие преждевременного истощения (недостаточности) яичников, оперативного вмешательства, хронических заболеваний. При лечении бесплодия применяются вспомогательные репродуктивные технологии одним из этапов которых может быть стимуляция овуляции. Генетические дефекты могут влиять как на скорость возникновения менопаузы, так и приводить к сниженному ответу на стимуляцию овуляции. При "бедном ответе" не удаётся получить достаточное количество качественных яйцеклеток, которые можно было бы использовать для оплодотворения. Протоколы стимуляции овуляции могут быть персонально подобраны с учетом наличия повышенного генетического риска, и других факторов риска "бедного ответа".

Коэффициент генетического риска (% людей с таким К)



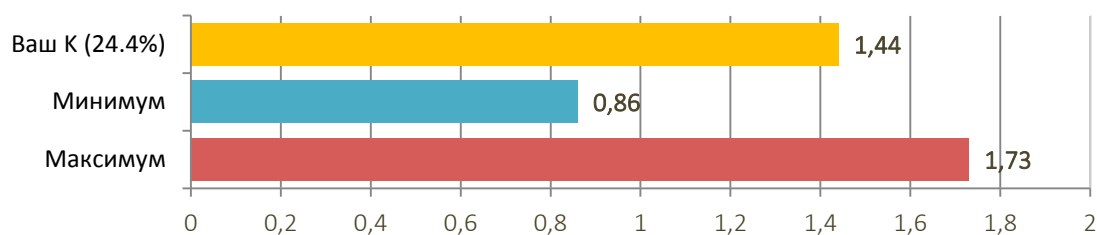
Заключение:

Среднепопуляционный риск "бедного ответа" при стимуляции овуляции.

Оценка генетической предрасположенности к СГЯ при применении вспомогательных репродуктивных технологий.

Синдром гиперстимуляции яичников (СГЯ): чрезмерная системная реакция на гормональную стимуляцию яичников, проявляющаяся широким спектром клинических и лабораторных нарушений. Большое внимание уделяется индивидуализации протоколов стимуляции для недопущения СГЯ. Существуют как клинические, так и генетические факторы риска СГЯ.

Коэффициент генетического риска (% людей с таким К)



Закключение:

Выявлены генетические факторы риска синдрома гиперстимуляции яичников при стимуляции овуляции. Другие генетические и негенетические факторы могут влиять на данный риск.

Ваш генотип:

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ESR1	rs 2234693	C/C	Рецептор к эстрогенам первого типа.	Женщины с генотипом C/C демонстрируют более низкое число фолликулов и их качество, а также меньшее количество зрелых ооцитов, более низкий уровень оплодотворения и качество эмбрионов после стимуляции овуляции и ЭКО. Аллель C чаще встречался у женщин с неудачным исходом ЭКО. Женщины с генотипом C/C имеют в примерно в 2 раза больший риск быть слабым респондентом на стимуляцию овуляции.
ESR2	rs4986938	C/T	Рецептор к эстрогенам второго типа.	Не выявлено влияние данного генотипа на эффект стимуляции овуляции.
FSHR	rs6166	T/T	Рецептор к фолликулостимулирующему гормону.	Данный генотип ассоциирован с лучшим ответом на стимуляцию, сниженным базальным уровнем ФСГ, повышенным уровнем эстрадиола перед овуляцией, большим числом зрелых яйцеклеток при стимуляции, однако повышен риск развития СГЯ.
AMH	rs10407022	T/G	Антимюллеров гормон, стимулирует растущий фолликул, подавляет рост антральных фолликулов.	Данный генотип ассоциирован со сниженной ингибирующей функцией АМГ, что может проявляться большей чувствительностью растущих фолликулов к ФСГ.
AMHR2	rs11170555	A/A	Рецептор антимюллерова гормона 2 типа.	Популяционный вариант.
LHCGR	rs12470652	T/T	Рецептор к лютеинизирующему гормону/хориогонадотропину.	Популяционный вариант.
LHB	rs5030774	C/C	Бета-пептид лютеинизирующего гормона.	Наиболее частый популяционный вариант.
FMR1	Количество CGG повторов в гене	20R/24R	Синаптический функциональный регулятор FMR1.	Популяционный вариант. Не выявлено фактора риска раннего истощения яичников (количество повторов меньше 55-200).

Сокращения: СГЯ – синдром гиперстимуляции яичников, ФСГ – фолликулостимулирующий гормон, ЭКО – экстракорпоральное оплодотворение, АМГ – антимюллеров гормон.

Литература:

- ESR1, ESR2 and FSH receptor gene polymorphisms in combination: a useful genetic tool for the prediction of poor responders. Anagnostou E, Mavrogianni D, TheofanakisCh, Drakakis P, Bletsa R, Demiriol A, Gurgan T, Antsaklis A, LoutradisD. *Curr Pharm Biotechnol*. 2012 Mar; 13(3):426-34.
- Wang L, Li H, Ai J, Zhang H, Zhao Y. Possible involvement of single nucleotide polymorphisms in anti-Müllerian hormone signaling pathway in the pathogenesis of early OHSS in Han Chinese women. *IntJ ClinExp Pathol*. 2015 Aug 1;8(8):9552-9.
- Morón Francisco Jesús, et al. Altmäe S, Haller K, Peters M, Hovatta O, Stavreus-Evers A, Karro H, Metspalu A, Salumets A. Allelic estrogen receptor 1 (ESR1) gene variants predict the outcome of ovarian stimulation in in vitro fertilization. *Mol Hum Reprod*. 2007 Aug;13(8):521-6. Epub 2007 May 30.
- Ralitsa Robeva, Silvia Andonova, Analia Tomova, Philip Kumanov & Alexey Savov (2018) LHCG receptor polymorphisms in PCOS patients, *Biotechnology & Biotechnological Equipment*, 32:2, 427-432, DOI:10.1080/13102818.2017.1423246
- Vijaya Ganesh, Vetriselvi Venkatesan, Teena Koshy, Sanjeeva Nellapalli Reddy, Suruli Muthumuthiah & Solomon Franklin Durairaj Paul (2018) Association of estrogen, progesterone and follicle stimulating hormone receptor polymorphisms with in vitro fertilization outcomes, *Systems Biology in Reproductive Medicine*, 64:4, 260-265, DOI: 10.1080/19396368.2018.1482030
- Ayvaz OU, Ekmekçi A, Baltacı V, Onen HI, Unsal E. Evaluation of in vitro fertilization parameters and estrogen receptor alpha gene polymorphisms for women with unexplained infertility. *J Assist Reprod Genet*. 2009;26(9-10):503-510. doi:10.1007/s10815-009-9354-2
- Čuš M, Vlaisavljević V, Repnik K, Potočnik U, Kovačič B. Could polymorphisms of some hormonal receptor genes, involved in folliculogenesis help in predicting patient response to controlled ovarian stimulation?. *J Assist Reprod Genet*. 2019;36(1):47-55. doi:10.1007/s10815-018-1357-4
- Patel B, Parets S, Akana M, et al. Comprehensive genetic testing for female and male infertility using next-generation sequencing. *J Assist Reprod Genet*. 2018;35(8):1489-1496. doi:10.1007/s10815-018-1204-7
- Harper JC, Aittomäki K, Borry P, et al. Recent developments in genetics and medically assisted reproduction: from research to clinical applications. *Eur J Hum Genet*. 2018;26(1):12-33. doi:10.1038/s41431-017-0016-z
- Genetic polymorphisms influence the ovarian response to rFSH stimulation in patients undergoing in vitro fertilization programs with ICSI. Boudjenah R, Molina-Gomes D, Torre A, Bergere M, Bailly M, Boitrelle F, Taieb S, Wainer R, Benahmed M, de Mazancourt P, et al. *PLoS One*. 2012; 7(6): e38700. Epub 2012 Jun 11.
- Pharmacogenetics of controlled ovarian hyperstimulation: time to corroborate the clinical utility of FSH receptor genetic markers. *Pharmacogenomics*. 2010.

Анализ проводили:

Биолог
Врач-генетик
Рук. Лаб. службы

