

АНОТАЦІЯ

Метою цієї роботи було дослідження спектру мутацій в гені андрогенового рецептору серед пацієнтів зі синдромом нечутливості до андрогенів. Молекулярно-генетичними, клініко-генеалогічними та біоінформатичними методами було досліджено патогенні генетичні варіанти, що спричиняють порушення розвитку статі серед 46,XY SRY+ пацієнток з України із різними клінічними формами синдрому нечутливості до андрогенів. У результаті секвенування за Сенгером 2-3 та 5-8-го екзонів гена андрогенового рецептора AR, у трьох пацієнток з синдромом нечутливості до андрогенів було виявлено раніше описані міссенс-мутації X:67722905 T>C (референсний номер SNP – rs9332970) Ile843Тре, X:67722943 C>T (rs886041132) Arg856Цис та патогенну сінс-мутацію X:67723745 C>T (rs137852594). Також була виявлена раніше не описана міссенс-мутація X:67722884 T>G Ile836Сер у пацієнтки зі синдромом повної нечутливості до андрогенів та членів її родини (X-зчеплених носіїв та хворих родичів). Біоінформатичний аналіз виявленої заміни передбачає, що вона є патогенною.

Робота викладена на 42 сторінках (46 сторінок з урахуванням списку використаних джерел), ілюстрована чотирма таблицями та дев'ятнадцятьма рисунками. Список використаних джерел включає 34 роботи, усі є англійськими.

Ключові слова: синдром нечутливості до андрогенів, андрогеновий рецептор, біоінформатика, ліганд-зв'язуючий домен, патогенна мутація.

Сіроха