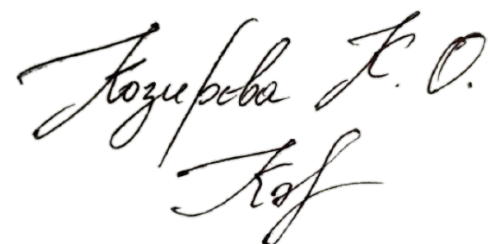


## АНОТАЦІЯ

Молекулярно-генетичними, клініко-генеалогічними та біоінформатичними методами було досліджено патогенні генетичні варіанти, що спричиняють порушення розвитку статі серед пацієнтів з синдромом повної нечутливості до андрогенів та гонадальним дисгенезом без встановленого генетичного підґрунтя. У результаті секвенування за Сенгером 5, 6 та 8-го екзонів гена рецептора андрогенів *AR*, у двох пацієток (46,XY, SRY+) з синдромом нечутливості до андрогенів було виявлено раніше не описану сеймсенс-мутацію X:67723745 C/T та міссенс-мутацію X:67721960 A/T. В результаті повноекзомного секвенування, проведеного для пацієнтів з гонадальним дисгенезом, було виявлено наступні мутації: у пацієнта (46,XX,SRY-) з клінічними ознаками хибного гермафродитизму було виявлено раніше не описану *de novo* сейм-сенс мутацію гена *WT1*; у пацієнта з повним гонадальним дисгенезом (46,XY, SRY+) в гені *TYRO3* було виявлено комбінацію батьківського SNP (15:41862801, G/T) та інсерцію *de novo* 12 нуклеотидів (15:41865665, -/GTGGGCGTTCGG), які раніше не були охарактеризовані для пацієнтів з порушеннями розвитку статі. У пацієнта (46,XY, SRY+) в гені *STARD9* було виявлено делецію шести нуклеотидів 15:42979360 AGCACA/-, що раніше не була описана.

Робота викладена на 58 сторінках (66 сторінок з урахуванням списку використаних джерел), з них розділ I займає 17 сторінок, розділ II – 16 сторінок, розділ III – 18 сторінок. Ілюстрована 5 таблицями та 11 рисунками. Список використаних джерел включає 65 робіт.

**Ключові слова:** порушення розвитку статі, нечутливість до андрогенів, гонадальний дисгенез, *AR*, *WT1*, *TYRO3*, *STARD9*.



Козубова Л. О.  
Л. О.