



Badanie predyspozycji do łysienia androgenowego u kobiet (AGA)

RAPORT GENETYCZNY

Wyniki testu dla

Pacjent Testowy

Pacjent	Pacjent Testowy	Rodzaj testu	Badanie łysienie androgenowe
ID pacjenta	0999900004129		Kobieta
Imię i nazwisko pacjenta	Pacjent Testowy	Nazwa laboratorium	BiogenInterlab
Rok urodzenia	1978	Lekarz kierujący	Stefan Wiksa
Płeć	Kobieta	Materiał do badań	Ślina
Wyniki badania zatwierdził	Dr Marzena Skrzypczak	Wywiad	Brak danych
		Data wykonania	24-04-2014

Test genetyczny "Badanie predyspozycji do łysienia androgenowego u kobiet (AGA) dostarcza kobietom informacji na temat liczby powtórzeń CAG w genie *AR* i z wysokim prawdopodobieństwem określa ryzyko wystąpienia łysienia typu androgenowego oraz wrażliwość na leki o działaniu antyandrogenowym (np. finasteryd).

Charakterystyka zastosowanych metod

Materiałem do izolacji DNA był nadesłany Ślina. W celu identyfikacji alleli genu *AR*, kodującego receptor androgenowy, zastosowano reakcję łańcuchową polimerazy (PCR) i elektroforezę w żelu agarozowym. Przy pomocy tych metod oceniono ilość powtórzeń CAG w eksonie 1 genu *AR*.

Wynik laboratoryjny pacjenta:

Chromosom	Gen	Położenie	Allel 1	Allel 2	Ryzyko AGA	Wrażliwość na terapię antyandrogenową
Xq12	AR	ekson 1	24	25	Niskie	Niska

Uwaga: Kobiety posiadają dwa chromosomy X, gdzie dochodzi do losowej inaktywacji jednego, natomiast pozostały chromosom X jest aktywny (lonizacja chromosomu X). W niektórych komórkach organizmu inaktywacji ulega chromosom pochodzący od ojca, w innych pochodzący od matki. W celu określenia ryzyka AGA w niniejszym raporcie oceniono allel z mniejszą liczbą powtórzeń.

U pacjentki zidentyfikowano allele z 24 oraz 25 powtórzeniami trójnukleotydu CAG w eksonie 1 genu AR i w związku z tym stwierdzono z wysokim prawdopodobieństwem niskie ryzyko wystąpienia kobiecego łysienia typu androgenowego oraz niską wrażliwość na terapię antyandrogenową.

Liczba powtórzeń CAG mniejsza niż 19 związana jest z wysokim ryzykiem AGA. Wyższa wrażliwość na terapię antyandrogenową związana jest natomiast ze średnią liczbą powtórzeń CAG mniejszą niż 23,5.

Test Genetyczny Łysienie Androgenowe K



**NISKIE
RYZYZKO**



Kobiety z podobnym wariantem genetycznym mają średnio 98% szans nie rozwinąć się łysienia typu kobiecego.

Test genetyczny na Wrażliwość Androgenową



**NISKA
Wrażliwość
Androgenowa**



Kobiety z podobnym wariantem genetycznym mają niskie prawdopodobieństwo właściwej odpowiedzi na terapie antyandrogenowe, stosowane w leczeniu łysienia androgenowego.

Genetyka Kobiecego Łysienia Androgenowego

Przyczyny wypadania włosów u kobiet często są nieuchwytnie i źle diagnozowane. Powszechna utrata włosów u kobiet i mężczyzn (łysienie androgenowe, AGA) wynika ze schematu dziedziczenia wielogenowego (wiele genów związanych jest z wypadaniem włosów). Naukowcy zidentyfikowali jednak silne markery genetyczne związane z wypadaniem włosów.

Pomimo, że podłoże genetyczne AGA nie jest do końca wyjaśnione, opracowano konstruktywny test przy użyciu markera genetycznego silnie związanego z kobiecym łysieniem androgenowym.

Badania przeprowadzone przez Sawaya'e i wsp. z Uniwersytetu na Florydzie w 1998 roku [1], wykazały, że niektóre warianty w genie *AR* u kobiet, związane są z wyższym ryzykiem rozwoju łysienia androgenowego typu żeńskiego w stopniu II lub III wg skali Ludwiga. Badania przeprowadzone przez grupę badawczą Bruma [3] wykazały, że kobiety z tym samym wariantem genetycznym, który zidentyfikował Saway, miały podwyższony poziom testosteronu w krwi obwodowej. Inne badania, wykonane przez zespół Westberga [4], potwierdziły, że warianty wskazane przez Sawaya'e i wsp. jako związane z żeńskim łysieniem androgenowym są również powiązane ze stężeniem androgenów u kobiet.

Marker genetyczny badany w tym teście w celu oceny ryzyka kobiecego łysienia androgenowego, związany jest z różną liczbą powtórzeń trójnukleotydu CAG w eksonie 1 genu *AR*, kodującego receptor androgenowy. Liczba powtórzeń CAG w eksonie 1 w genie *AR* różni się długością u poszczególnych osób. Krótsza liczba powtórzeń CAG jest związana z wyższym ryzykiem wystąpienia kobiecego łysienia androgenowego, podczas gdy dłuższa liczba jest związana z niższym ryzykiem. Zgodnie z badaniami Sawaya'e i wsp. tylko u 2,3% pacjentek z liczbą powtórzeń CAG mniejszą niż 15 nie obserwowano AGA II lub III stopnia wg skali Ludwiga.

Podobnie, wśród kobiet z liczbą powtórzeń CAG powyżej 23, tylko u 2,3% wystąpiło łysienie androgenowe. Niezależne badania przeprowadzone w grupie ponad 250 kobiet dotkniętych AGA, dowiodły występowania asocjacji „krótkiego” allelu - zawierającego mniej niż 19 powtórzeń CAG i rozwojem kobiecego łysienia androgenowego [5].

Dziedziczenie Łysienia typu androgenowego

Gen *AR* – silnie związany z łysieniem typu kobiecego – zlokalizowany jest w chromosomie X. Kobiety posiadają dwa chromosomy X: jeden dziedziczony od matki i drugi dziedziczony od ojca. Zawsze dochodzi jednak do losowej inaktywacji jednego z dwóch chromosomów X. Jeżeli Pani ojciec doświadczył łysienia androgenowego typu męskiego i chromosom X, który odziedziczyła Pani po ojcu pozostaje aktywny, wówczas jest Pani narażona na wyższe ryzyko rozwoju łysienia typu kobiecego. Jednocześnie matka mogła również odziedziczyć genetyczny wariant związany z podwyższonym ryzykiem AGA po swoim ojcu (dziadku) lub swojej matce. Jeżeli dziadek ze strony matki chorował na androgenowe łysienie typu męskiego i chromosom X, który Pani odziedziczyła po matce jest aktywny, jest Pani obciążona wyższym ryzykiem rozwoju androgenowego łysienia typu kobiecego.

Ograniczenia

*Anagen – faza aktywnego wzrostu trwająca 2-7 lat, podczas której nowy włos powoli wzrasta z mieszka włosowego i zwiększa swoją długość poprzez podział komórek u swej podstawy – komórki włosa położone najbliżej skóry są najmłodsze. U osób o zdrowych, mało wypadających włosach około 80% całkowitej ilości włosów znajduje się w fazie anagenu, a stadium to trwa dłużej niż u osób łysiejących.

**Telogen – faza spoczynkowa trwająca około 2 do 3 miesięcy, podczas której stary włos wypychany jest na zewnątrz mieszka i wypada. Po fazie telogenu następuje kolejna faza anagenu i cały cykl rozpoczyna się od początku.

Spis referencji naukowych

1. Sato et al. "Polymorphic CAG Repeats in Androgen Receptor Gene And Their Implication in Androgenetic Alopecia". *Skin Surgery*: 15(2); 67-74, 2006.
2. Sawaya ME, Shalita AR. "Androgen receptor polymorphisms (CAG repeat lengths) in androgenetic alopecia, hirsutism, and acne.". *Journal of Cutaneous Medicine and Surgery*. 1998 Jul;3(1):9-15.
3. Brum IS, et al. "Association between androgen receptor gene CAG repeat polymorphism and plasma testosterone levels in postmenopausal women". *Journal of the Society for Gynecologic Investigation*. 2005 Feb;12(2):135-41.
4. Westberg et al. "Polymorphisms of the androgen receptor gene and the estrogen receptor beta gene are associated with androgen levels in women.". *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 2001 Jun; 86(6):2562-8
5. Ali, I., et al. "The role of the CAG(n) polymorphism of the androgen receptor gene in postmenopausal hirsutism and female pattern hair loss: P30". *British Journal of Dermatology*: Volume 158(4)April 2008p 901