



# Badanie podatności na łysienie androgenowe u mężczyzn

**RAPORT GENETYCZNY**

Wyniki testu dla

**Pacjent Testowy**

---

|                            |                                 |                    |                              |
|----------------------------|---------------------------------|--------------------|------------------------------|
| Pacjent                    | Pacjent Testowy                 | Rodzaj testu       | Badanie łysienie androgenowe |
| ID pacjenta                | 0999900004136                   |                    | Mężczyzna                    |
| Imię i nazwisko pacjenta   | Pacjent testowy                 | Nazwa laboratorium | BiogenInterlab               |
| Rok urodzenia              | 1980                            | Lekarz kierujący   | Stefan Wiksa                 |
| Płeć                       | Mężczyzna                       | Materiał do badań  | Ślina                        |
| Wyniki badania zatwierdził | Dr Marzena Skrzypczak-Zielińska | Wywiad             | Nieobciążony                 |
|                            |                                 | Data wykonania     | 24-04-2014                   |

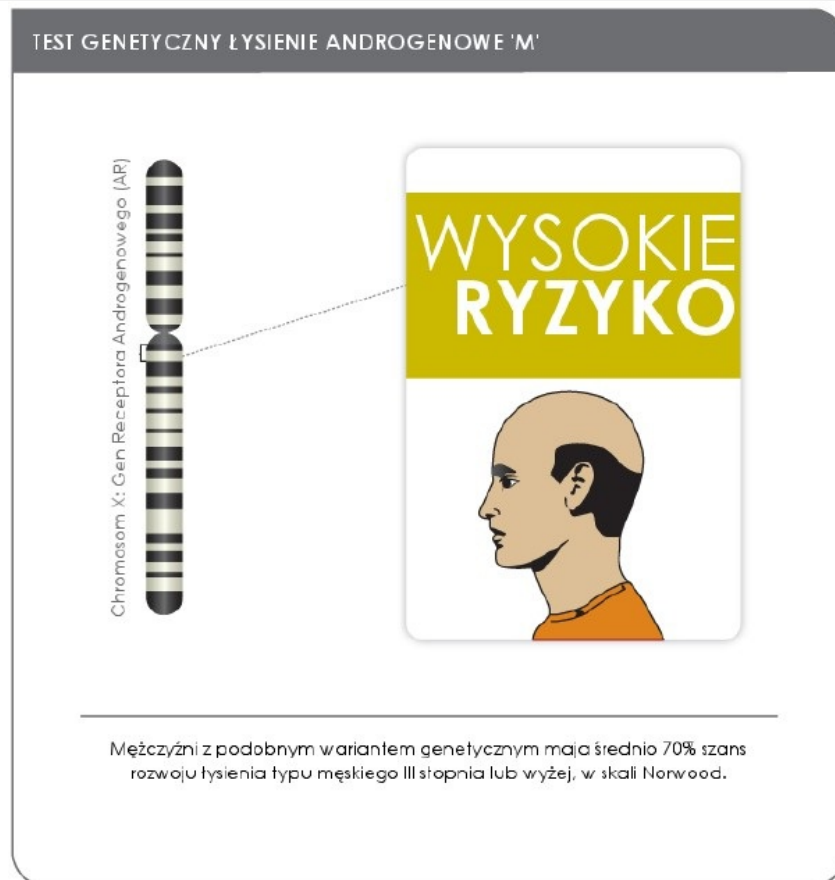
Test genetyczny „Badanie podatności na łysienie androgenowe u mężczyzn” dostarcza informacji na temat polimorfizmu c.639G>A (rs6152) w eksonie 1 genu *AR*, kodującego o receptor androgenowy. Obecność allelu G została powiązana z występowaniem łysienia androgenowego u mężczyzn.

### 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 analizę polimorfizmu długości fragmentów restrykcyjnych (RFLP) oraz elektroforezę w żelu agarozowym. Przy pomocy tych metod oceniono obecność allelu A lub allelu G w eksonie 1 genu *AR*.

## Wynik laboratoryjny pacjenta:

| Lokalizacja w chromosomie | Gen | Położenie | Wariant | Ryzyko  |
|---------------------------|-----|-----------|---------|---------|
| Xq11-q12                  | AR  | Ekson 1   | G       | Wysokie |



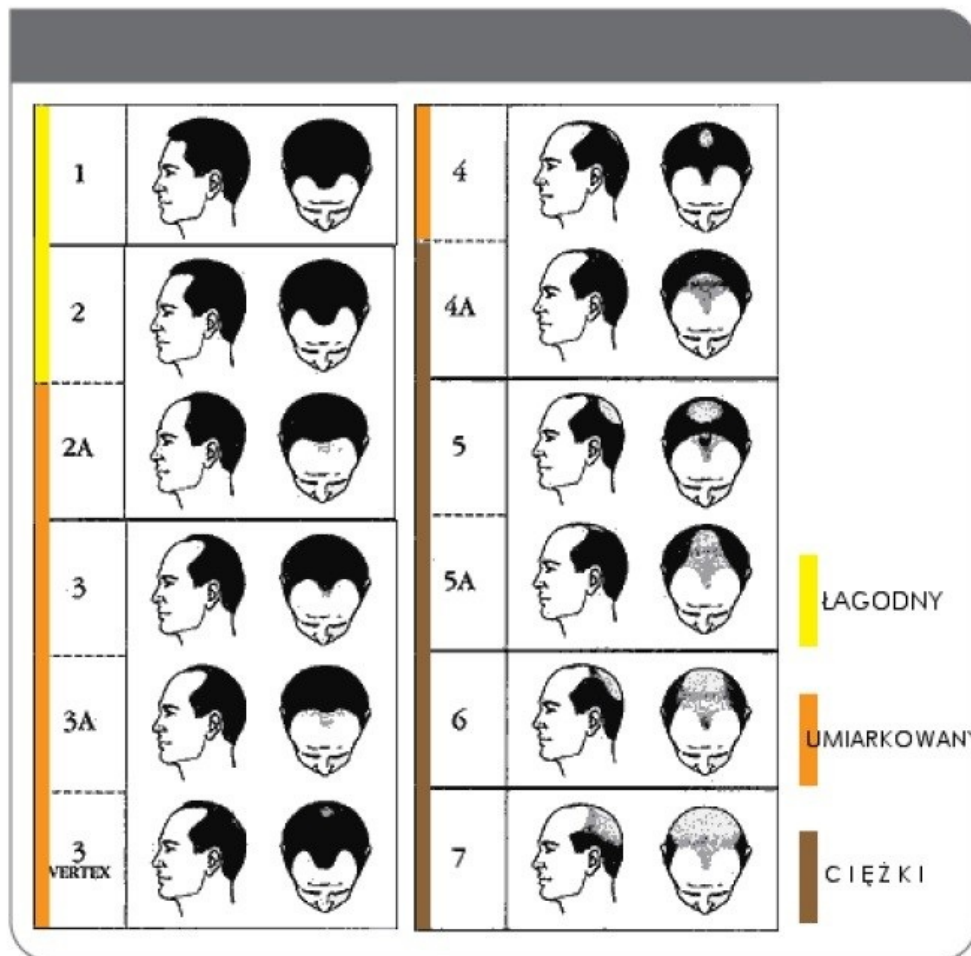
### Miej na uwadze:

U około 30% osób, które zostaną wytypowane do grupy wysokiego ryzyka łysienia androgenowego, może nigdy nie dojść do utraty włosów. Z tego względu, rezultat niniejszego testu genetycznego "Badanie podatności na łysienie androgenowe u mężczyzn", powinien zawsze być rozpatrywany przez pryzmat innych elementów. Znaczenie mogą mieć, na przykład czynniki rodzinne oraz wyniki innych badań, które pomogą określić strategię leczenia pacjenta.

## Dane literaturowe

Łysienie typu męskiego jest schorzeniem emocjonalnie przytłaczającym, w znaczący sposób upośledzając jakość życia oraz powodując psychiczny dyskomfort. Dane statystyczne donoszą, że ok. 50% mężczyzn doświadczy utraty włosów przed 50 rokiem życia.

Najbardziej powszechna forma utraty włosów u mężczyzn - łysienie androgenowe, AGA (zwane również łysieniem typu męskiego) dotyka osób z predyspozycjami genetycznymi. Rysunek 1 przedstawia typowe fazy rozwoju łysienia typu męskiego.



Rysunek 1. Skala Norwood łysienia typu męskiego (łysienie androgenowe)

Test genetyczny „Badanie podatności na łysienie androgenowe u mężczyzn” jest testem przesiewowym, a jego celem jest identyfikacja łysienia androgenowego jeszcze przed pojawieniem się objawów, umożliwiając postawienie diagnozy we wczesnym, przedklinicznym stadium, tak aby umożliwić rozpoczęcie leczenia, gdy ma ono największe szanse powodzenia. Preparaty medyczne dostępne na rynku pozwalają jedynie na zatrzymanie lub spowolnienie procesu wypadania włosów, natomiast nie powodują ich odrastania, stąd tak ważne jest przedobjawowe wykrycie podatności na łysienie androgenowe.

Badania wykazały wyższą częstotliwość występowania łysienia androgenowego wraz ze wzrostem ekspresji fenotypowej oraz z wiekiem. Średnio 65% mężczyzn i 50% kobiet doświadczy tego typu łysienia do 60 roku życia.

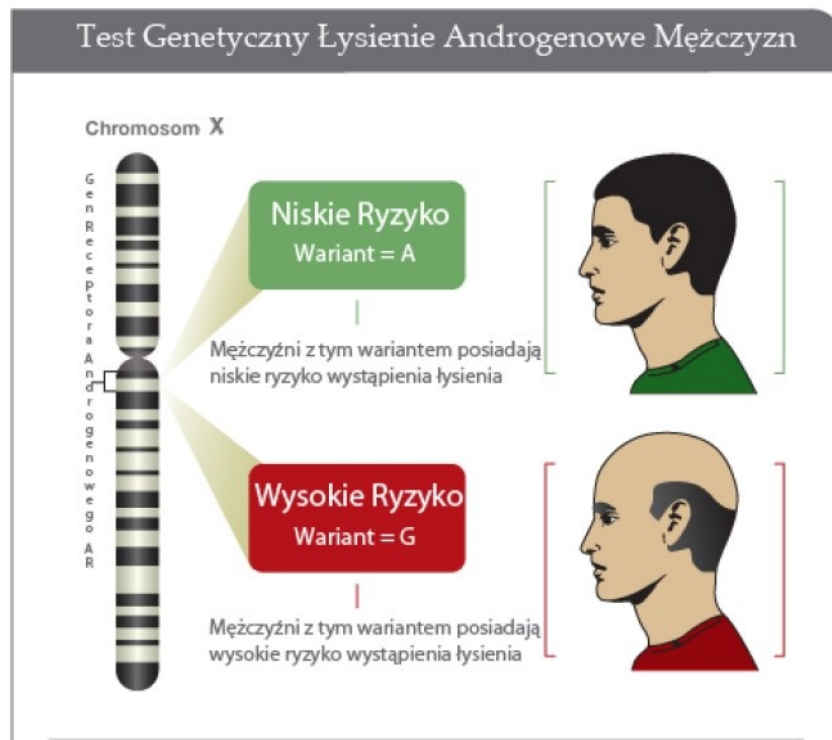
Obecna diagnoza opiera się w większości na obserwacji rozwoju i rozmieszczenia łysienia typu męskiego i widocznych obszarów przerzedzenia włosów lub wyłysienia. W rzeczywistości, przerzedzenie staje się widoczne po utracie średnio 50% włosów na danym obszarze. Model diagnozy, który zależy od rozwoju łysienia typu męskiego sprawia, że pacjenci doświadczą znacznej utraty włosów jeszcze przed rozpoczęciem terapii. Fakt ten staje się bardziej istotny, gdy weźmiemy pod uwagę to, że preparaty terapeutyczne do walki z łysieniem są skuteczne w zatrzymaniu wypadania włosów, nie powodując odrastania utraconych włosów. Żadna znana obecnie terapia nie jest w stanie odtworzyć utraconych mieszków włosowych, regeneracja ograniczona jest wyłącznie do wzmocnienia istniejących włosów pierwotnych.

Podłoże genetyczne łysienia androgenowego (AGA), nie zostało jeszcze zidentyfikowane, ale dowody naukowe wskazują na wielogenowe dziedziczenie tej cechy.

Wysiłki badaczy w celu wskazania genów przyczynowych skupiły się na mechanizmach związanych ze wzrostem włosów. Badania te nie wykazały jednak żadnego związku między wytypowanymi genami i AGA, z jednym znaczącym wyjątkiem: w 4 opublikowanych badaniach przeprowadzonych na ponad 2000 pacjentów udowodniono związek pomiędzy AGA i genem receptora androgenowego (*AR*) zlokalizowanego w chromosomie X [1-4].

Polimorfizm czyli wariant genu *AR* c.639G (rs6152) wykazał związek z wyższym ryzykiem rozwoju AGA (średnio 70%) i odwrotnie: ochronny, rzadszy wariant c.639A, który wykazał związek z bardzo małym ryzykiem rozwoju AGA (średnio 70% szans, że AGA się NIE rozwinie), (rys. 2) [5-8].

Ponadto włączenie rodzinnej historii od strony ojca pacjenta może podnieść wartość predykcyjną testu genetycznego „podatność na łysienie androgenowe u mężczyzn”. Przy rodzinnej historii AGA, nawet średni stopień tego schorzenia (w stopniu 2A lub wyższym w skali Hamiltona-Norwooda) jest uważany za czynnik zwiększonego ryzyka. Mężczyźni z rodzinną historią AGA, którzy uzyskali wynik pozytywny dla badanego w niniejszym teście wariantu genu *AR* mają ponad 80% szans rozwoju AGA. Natomiast mężczyźni bez historii rodzinnej łysienia androgenowego, którzy uzyskali wynik negatywny dla badanego wariantu genu *AR* mają ponad 90% szans nie wystąpienia łysienia tego typu.



Rysunek 2. Test genetyczny wskazuje ryzyko wystąpienia łysienia androgenowego u mężczyzn.

W związku z obecnymi ograniczeniami w swoistości testu, zaleca się wykonanie dodatkowego testu potwierdzającego, w celu określenia wymaganej terapii medycznej. W zakres takiego badania wchodzi np. badanie trichogramu włosa, określające proporcje między anagenem\* i telogenem\*\* (A:T). Normalna proporcja A:T wynosi 12:1, w przypadku rozwoju AGA proporcja ta spada do 5:1. Udokumentowany spadek proporcji A:T wskazuje na pierwsze objawy AGA.

\*Anagen – faza aktywnego wzrostu trwająca 2-7 lat, podczas której nowy włos powoli wzrasta z mieszka włosowego i zwiększa swą 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. Tang et al. "A Community Study of Male Androgenetic Alopecia in Bishan, Singapore." Singapore Med J. 2000 May; 41(5):2025.
2. Bergfeld et al. "Androgenetic Alopecia: An Autosomal Dominant Disorder." Am J Med. 1995 Jan; 98(1A):95S98S.
3. Desmond et al. "Prevalence of Male and Female Pattern Hair Loss in Maryborough." J Invest Dermatol Symp Proc. 2005; 10(3):184–9.
4. DeMuroMercon et al. "MalePattern Hair Los in Norwegian Men: A CommunityBased Study." Dermatology. 2000; 200(3):21922.
5. Ellis et al. "Polymorphism of the Androgen Receptor Gene is Associated with Male Pattern Baldness." J Invest Dermatol. 2001 Mar; 116(3):4525.
6. LevyNissenbaum et al. "Confirmation of the Association Between Male Pattern Baldness and the Androgen Receptor Gene." Eur J Dermatol. 2005 SepOct; 15(5):33940.
7. Hillmer et al. "Genetic Variation in the Human Androgen Gene is the Major Determinant of Common Early Onset Androgenetic Alopecia." Am J Hum Genet. 2005 Jul; 77(1):1408.
8. Prodi et al. "EDA2R is Associated with Androgenetic Alopecia." J Invest Dermatol. 2008 Sep; 128(9):2268 70.