

ОШИБКИ: КЛИНИЧЕСКИЕ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПАЦИЕНТОВ С НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА 46,XY, ОБУСЛОВЛЕННЫМ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ NR5A1

[Проблемы эндокринологии. 2020;66(3):62-69. <https://doi.org/10.14341/probl12445>



© Н.Ю. Калинин^{1*}, А.А. Колодкина¹, Н.Ю. Райгородская², А.Н. Тюльпаков¹

¹Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, Москва, Россия

²Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, Саратов, Россия

В статье «Клинические и молекулярно-генетические характеристики пациентов с нарушением формирования пола 46,XY, обусловленным мутациями в гене NR5A1», опубликованной в Т. 66 № 3 журнала «Проблемы Эндокринологии» за 2020 г. (doi: 10.14341/probl12445), допущены ошибки:

- в аннотации «Среди обнаруженных мутаций 15 ранее описаны не были» была исправлена информация на «Среди обнаруженных мутаций 22 ранее описаны не были»;
- в подразделе РЕЗУЛЬТАТЫ «У 36 пациентов было выявлено 31 вариант в гене NR5A1, 15 из которых ранее описаны не были» внесены изменения на «У 36 пациентов было выявлено 31 вариант в гене NR5A1, 22 из которых ранее описаны не были»;
- в подразделе РЕЗУЛЬТАТЫ «Среди впервые выявленных вариантов изменений в гене NR1A1 два приводят к образованию стоп-кодона – p.Y197X и p.Y25X, два к сдвигу рамки считывания — p.N385SfsX10 и p.L245AfsX53, что не позволяет сомневаться в их патогенности. Среди ранее неописанных вариантных изменений 5 миссенс-мутаций (p.C283Y, p.C283F, p.H24Q, p.M126K, p.A82T) и 1 синонимичная замена, затрагивающая сайт сплайсинга (E330E), были оценены как патогенные, а 5 других — как вероятно патогенные» была исправлена информация на «Среди впервые выявленных вариантов изменений в гене NR1A1 два приводят к образованию стоп-кодона — p.Y197X и p.Y25X, два к сдвигу рамки считывания — p.N385SfsX10 и p.L245AfsX53, что не позволяет сомневаться в их патогенности. Среди ранее неописанных вариантных изменений 5 миссенс-мутаций (p.C283Y, p.C283F, p.H24Q, p.M126K, p.A82T) и 1 синонимичная замена, затрагивающая сайт сплайсинга (E330E), были оценены как патогенные, а 5 других — как вероятно патогенные»;
- внесены исправления в таблицу 2.

Приведенная ранее информация в статье не должна была сколь-нибудь существенно отразиться на восприятии информации читателями и/или интерпретации представленных данных. Авторы выражают сожаления за неверную информацию в опубликованной ранее статье.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: нарушение формирования пола, гипоспадия, стероидогенный фактор, NR5A1, дисгенезия гонад

ERRATUM: CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH 46,XY DSD DUE TO NR5A1 GENE MUTATIONS

(Probl Endokrinol (Mosk). 2020 Sep 16;66(3):62-69. Russian. doi: 10.14341/probl12445)

© Natalia Yu. Kalinchenko^{1*}, Anna A. Kolodkina¹, Nadezda Yu. Raygorodskaya², Anatoly N. Tulpakov¹

¹Endocrinology Reserch Centre, Moscow, Russia

²Saratov State Medical University, Saratov, Russia

In the article some corrections were needed.

Abstract: “Heterozygous SF1 variants were found in 36 out of 310 (11.6%) of cases, among them 15 were not previously described”. has been corrected to read “Heterozygous SF1 variants were found in 36 out of 310 (11.6%) of cases, among them 22 were not previously described”.

Results: “Heterozygous SF1 variants were found in 36 out of 310 (11.6%) of cases, among them 15 were not previously described”, **has been corrected** to read “Heterozygous SF1 variants were found in 36 out of 310 (11.6%) of cases, among them 22 were not previously described”.

Among the newly identified variants in the NR1A1 gene, two lead to the premature stop codon -p. Y197X and p. Y25X, two lead to a shift in the reading frame-p. N385fs and p. L245fs, which does not allow us to doubt their pathogenicity Among the previously undescribed variant changes, 5 missense mutations (p. C283Y, p. C283B, p.H24Q, p.M126K, p.E81K) and 1 synonymous substitution affecting the splicing site (E330E) were evaluated as pathogenic, and 5 others as probably pathogenic.



Has been corrected to read: Among the newly identified variants in the *NR1A1* gene, two lead to the premature stop codon -p. Y197X and p. Y25X, two lead to a shift in the reading frame — p.N385SfsX10 and p.L245AfsX53, which does not allow us to doubt their pathogenicity

Among the previously undescribed variants, 5 missense mutations (p.C283Y, p.C283F, p.H24Q, p.M126K, p.A82T) and 1 synonymous substitution affecting the splicing site (E330E) were predicted as pathogenic, and 5 others as probably pathogenic by calculating pathogenicity.

The authors apologize for these errors.

KEYWORDS: *SF1*; steroidogenic factor 1; gonadal dysgenesis; disorders of sex development; hypospadias; *NR5A1*

Таблица 2. Фенотипические, гормональные и молекулярно-генетические характеристики пациентов.

Пп	пол	возраст	фенотип Prader	ДМП	положение гонад	ФСГ/ЛГ	Т нмоль/л /после пробы с ХГ	АМГ нг/мл	генетика	Патогенность*
1	ж	4 мес	III			10.6/2.2	1.3/7.59	12	c.del1273_1278 p.E425_VI426del	П (PS4, PP4, PM2, PVS1)
2	ж	11 мес	III	нет	нет	14/	10.6	13.7	c.1152_1153ins(25) p.N385SfsX10	П (PP4, PM2, PVS1)
3	ж	1 год	III	рудимент	ЛГ-МТ, ППК	6.72/0.21	0.36	17.6	c.671C>T;p.P224L	ВП (PS4, PM2, PP2, PP4)
4	ж	4 года	Ж	есть					c.104G>A;p.G35D	
5	ж	13 лет	II	рудимент					c.1025C>T;p.S342L	ВП (PS4, PM2, PP2, PP4)
6	ж	13 лет	II		БГ				c.1003A>C;p.T335P	ВП (PS4, PM2, PP2, PP4)
7	ж	3 мес	II	нет	ПК	3.93/1.22	1.3/13.3	41	c.848G>T;p.C283F	П (PS4, PM2, PM5, PP2, PP4)
8	ж	16 лет	II	нет	ПК	34/27.7	15.7		c.937C>T;p.R313C	
9	ж	1 г. 4 мес	III	нет	БГ	0.87/0.2	0.1	20	c.103-3C>A	
10	ж	10 мес	II	нет	ПК	3.6/1.5	0.22/24	40	c.70C>G;p.H24D	П (PS4, PM2, PM5, PP3, PM1, PP2, PP4)
11	ж	1 г. 5 мес	III	нет	ППК, ЛГ-мошонка	10.5/2.16	0.5/4.51		c.37T>C;p.C13R	
12	ж	15 лет	Ж		ПБК, ЛПК	85/43	9.5		c.72C>G;p.H24Q	П (PS4, PM2, PM5, PP2, PP4)
13	ж	5 лет	III	нет	ПК				c.251G>A p.R84H	
14	ж	4 мес	Ж	есть	БГ	7.0/0.5	3.17/4.89		c.102+1G>T	
15	ж	10 лет	II	нет	ПК	5.54/0.3	/7.45	8.45	c.106T>C;p.F36L	ВП (PS4, PM2, PP2, PP4)
16	ж	нет инф.	Ж						c.245-1G>T	
17	ж	нет инф.	III						c.848G>A;p.C283Y	П (PS4, PM2, PM5, PP2, PP4)
18	ж	10 лет	II	нет		10.3/3.2	10		c.728_733dupGCATC p.L245AfsX53	П (PP4, PM2, PVS1)
19	ж > м	1,5 мес	IV		ПК	7.2/4.2	3.1/10	18	c.1139-1G>T	
20	м	2 мес	IV			5.03/1.69	4.0/7.8		c.244G>A;p.A82T	П (PS4, PM2, PM5, PP2, PP4)
21	м	1 мес	III	нет	в мошонке	18.6/1.0	0.8	18.5	c.721C>T;p.R241W	ВП (PS4, PM2, PP2, PP4)
22	м	4 г.	IV			1.64/0.1	0.09		c.75C>A;p.Y25X	П (PP4, PM2, PVS1)
23	м	5 мес	IV		ППК, ЛГ-мошонка	5.0/2.2	5.6/33	44	c.937C>T;p.R313C	
24	м	1 мес	III		ПК		4.3		c.937C>T;p.R313C	
25	м	13 лет	III	нет	ППК, ЛГ-мошонка	14.4/5.32	15.9		c.T377A;p.M126K	П (PS4, PM2, PM5, PP2, PP4)
26	м	4 мес	IV		в мошонке	7.2/4.2	2.63		c.C86T;p.T29M	
27	м	10 лет	III	нет	ПК	1.7/0.2	0.26	31	c.591C>A;p.Y197X	П (PP4, PM2, PVS1)

	ПП	возраст	фенотип Prader	ДМП	положение гонад	ФСГ/ЛГ	Т нмоль/л / после пробы с ХГ	АМГ нг/мл	генетика	Патогенность*
28	м	1 г. 2 мес	III	нет	ПК	2.4/0.48	0.5/14		c.C909G>p.S303R	ВП (PM2, PP3, PM1, PP4)
29	м	15 лет	III	нет	ЛПК, ПГ — в мошонке	9.1/8.1	26.2	42	c.G938A>p.R313H	
30	м	18 лет	III	нет	ПК	8/5.5	18.3	0.6	c.251G>A>p.R84H	
31	м	12 мес	III	нет		1.1/0.2	0.2		c.1289G>A>p.S430N	ВП (PM2, PM5, PP3, PM1, PP4)
32	м	11 лет	III			2.64/0.19	0.27		c.962G>T>p.G321V	ВП (PM2, PP3, PM1, PP4)
33	м	5 мес	IV		ПК	2.3/0.2	0.03/4.6	60.4	c.251G>A>p.R84H	
34	м	18 лет	IV	нет	ППК, ЛГ — мошонка	9.6/6.9	11/20.8		c.951delC>p.H317QfsX17	П (PP4, PM2, PVS1)
35	м	16 лет	III	нет	ПК	8/5.5	15.4		c.951delC>p.H317QfsX17	П (PP4, PM2, PVS1)
36	м	нет инф.	III						c.990G>A>p.E330E	П (PM2 PVS1 PP4)

Примечания: Т – тестостерон; ЛГ — левая гонада; ПГ — правая гонада; МТ — малый таз; ЛПК — левосторонний паховый крипторхизм; ППК — правосторонний паховый крипторхизм; БГ — большая губа; * — патогенность определена для впервые выявленных вариантных изменений; П — патогенная мутация, ВП — вероятно патогенная, в скобках указаны коэффициенты (PP, PM и др.) для расчета патогенности [12, 13]; ж > м – смена пола с женского на мужской; АМГ >28 нг/мл — норма для мальчиков до 1 года [23].

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ [AUTHORS INFO]

***Калинченко Наталья Юрьевна**, к.м.н. [**Natalia Yu. Kalinchenko**, MD, PhD,] адрес: Россия, 117036, Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11 [address: 11 Dm Ulyanova street, 117036 Moscow, Russia]; ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2000-7694>; eLibrary SPIN: 6727-9653; e-mail: kalinnat@rambler.ru

Колодкина Анна Александровна, к.м.н. [Anna A. Kolodkina, MD, PhD]; ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7736-5372>; SPIN-код: 6705-6630; e-mail: anna_kolodkina@mail.ru

Райгородская Надежда Юрьевна, д.м.н. [Nadezda Y. Raygorodskaya, MD, PhD]; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0361-5329> SPIN-код: 4227-4358; e-mail: nraygorodskaya@gmail.com

Тюльпак Анатолій Николаевич, д.м.н. [Anatoly N. Tiulpakov, MD, PhD] Russia; ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8500-4841>; SPIN-код: 8396-1798; e-mail: anatolytiulpakov@gmail.com

ЦИТИРОВАТЬ:

Калинченко Н.Ю., Колодкина А.А., Райгородская Н.Ю., Тюльпак А.Н. Ошибки: Клинические и молекулярно-генетические характеристики пациентов с нарушением формирования пола 46,XY, обусловленным мутациями в гене NR5A1. [проблемы эндокринологии 2020;66(3):62-69. doi: 10.14341/probl12445] // Проблемы эндокринологии. — 2021. — Т. 67. — №6. — С. 124-126. doi: <https://doi.org/10.14341/probl12848>

TO CITE THIS ARTICLE:

Kalinchenko NY, Kolodkina AA, Raygorodskaya NY, Tiulpakov AN. Erratum: clinical and molecular characteristics of patients with 46,xy dsd due to nr5a1 gene mutations (Probl Endokrinol (Mosk). 2020 Sep 16;66(3):62-69. Russian. doi: 10.14341/probl12445). *Problems of Endocrinology*. 2021;67(6):124-126. doi: <https://doi.org/10.14341/probl12848>