

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 25 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Врожденная гиперплазия надпочечников, ген CYP21A2, ч.м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1996 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» на наличие 9 частых мутаций в гене 21-гидроксилазы CYP21ОНВ (тест № 7802 Аденогенитальный синдром).

Аденогенитальный синдром, или врожденная дисфункция коры надпочечников – наследственное, аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное нарушением синтеза стероидных гормонов коры надпочечников. Причиной развития аденогенитального синдрома более чем в 90% случаев является дефицит фермента 21-гидроксилазы. Ген CYP21ОНВ, кодирующий синтез фермента 21-гидроксилазы расположен на коротком плече 6 хромосомы. Наиболее частые мутации гена CYP21ОНВ, ответственные за развитие аденогенитального синдрома это делеция гена в 3-м экзоне (30%) и мутация сайта сплайсинга во 2-ом интроне (35%).

В ходе исследования проанализированы следующие мутации гена 21-гидроксилазы (CYP21ОНВ):

- CYP21ОНВ (мутация сайта сплайсинга во 2-м интроне)
- CYP21ОНВ (делеция гена в 3-м экзоне)
- CYP21ОНВ (P30L)
- CYP21ОНВ (I172N)
- CYP21ОНВ (I235N/V236E/M238K)
- CYP21ОНВ (V281L)
- CYP21ОНВ (Q318X)
- CYP21ОНВ (R356W)
- CYP21ОНВ (P453S)

ДНК	Ф.И.О.	ген CYP21A2 (9 мутаций)
9089		N / N

В ходе проведенного молекулярно-генетического исследования образцов ДНК в гене CYP21ОНВ частых мутаций, ответственных за развитие аденогенитального синдрома, **не обнаружено.**

Таким образом, обследуемая не является носителем частых мутаций в гене 21-гидроксилазы CYP21ОНВ.

Однако важно понимать, что отсутствие частых мутаций в гене CYP21ОНВ полностью не исключает вероятность носительства более редких мутации.

Кроме того, описаны другие типы аденогенитального синдрома, вызываемые мутациями в других генах, кодирующих ферменты биосинтеза глюкокортикоидов и минералокортикоидов.

Поэтому окончательное решение в отношении диагноза принимают на основании клинической картины, гормонального статуса и генотипа по гену CYP21ОНВ.

При необходимости получения дополнительной информации, рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача