

ИН3000000000

## ОПИСАНИЕ

ФИО обследован(а) в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие 15-ти частых мутаций в гене 21-гидроксилазы CYP21A2 Тест №7802:

**Врожденная гиперплазия надпочечников.  
(Adrenal Hyperplasia, Congenital, Due To 21-Hydroxylase Deficiency.  
OMIM: 201910)**

Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) – наследственное, аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное нарушением синтеза стероидных гормонов надпочечников. Причиной развития ВГН более чем в 95% случаев является дефицит фермента 21-гидроксилазы.

Ген CYP21A2, кодирующий синтез фермента 21-гидроксилазы расположен на коротком плече 6 хромосомы.

Выделяют вирильную, сольтеряющую и позднюю неклассическую формы ВГН.

В ходе исследования проанализированы 15ть наиболее частых мутаций гена 21-гидроксилазы (CYP21A2): делеция гена CYP21A2, конверсия гена CYP21A2, делеция 8bp, P30L, I172N, M239K, I236N, V237E, V281L, Q318X, R356W, P453S, I2G, 113 bp, F306+T.

**Результат:** При исследовании образцов ДНК в гене CYP21A2 частых мутаций, ответственных за ВГН не выявлено.

делеция гена CYP21A2	<b>не обнаружено</b>
конверсия гена CYP21A2	<b>не обнаружено</b>
делеция 8bp гена CYP21A2	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (P30L)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (I172N)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (M239K)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (I236N)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (V237E)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (V281L)	<b>не обнаружено</b>

ИН3000000000

CYP21A2 (Q318X)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (R356W)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (P453S)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (I2G)	<b>не обнаружено, генотип A/A</b>
CYP21A2 (113 bp)	<b>не обнаружено</b>
CYP21A2 (F306+T)	<b>не обнаружено</b>
псевдоген CYP21P (число копий)	<b>Выявлены 3 копии псевдогена</b>

Таким образом, не выявлено носительство частых мутаций в гене CYP21A2, ответственных за развитие врожденной гиперплазии надпочечников.

Однако не исключена полностью вероятность носительства более редких мутации. Кроме того, описаны другие типы ВГН, вызываемые мутациями в других генах кодирующих ферменты биосинтеза глюкокортикоидов и минералокортикоидов, поэтому окончательное решение о диагнозе принимает лечащий врач на основании клинических и лабораторных данных.

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

К.М.Н. врач-генетик

ПОДПИСЬ