



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 37 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностический фрагментный анализ



Исследование 15 патогенных вариантов в гене CYP21A2 с учетом изменения в псевдогене

Анализ	Результат	Референсный диапазон
		Нормальный уровень
Изменение копийности псевдогена CYP21P	Обнаружена 1 копия псевдогена	Обнаружено 0-5 копий псевдогена
Делеция гена CYP21A2	не обнаружено	не обнаружено
Конверсия гена CYP21A2	не обнаружено	не обнаружено
Заключение	Распространенных патогенных вариантов в гене CYP 21A2 не обнаружено	Распространенных патогенных вариантов в гене CYP21A2 не обнаружено
<p><i>У пациента не было обнаружено делеций и конверсий гена CYP21A2, а также точечных вариантов 113 bp (c.-113G>A), I2G (c.293-13C>G), 8bp (c.332_339del), I172N (c.518T>A; p.Ile173Asn), V237E (c.713T>A; p.Val238Glu), Q318X (c.955C>T; p.Gln319Ter), I236N (c.710T>A; p.Ile237Asn), M239K (c.719T>A; p.Met240Lys), F306+T (c.923dup), P30L (c.92C>T; p.Pro31Leu), P453S (c.1360C>T; p.Pro454Ser), R356W (c.1069C>T; p.Arg357Trp), V281L (c.844G>T; p.Val282Leu) в гене CYP21A2.</i></p> <p><i>Данный результат значительно снижает вероятность врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН), но не исключает её полностью в связи с возможностью наличия у обследуемого редких патогенных вариантов в гене CYP21A2, а также других форм ВГН, не ассоциированных с геном CYP21A2. Также ряд заболеваний характеризуется схожей с ВГН симптоматикой: синдром поликистозных яичников, гиперпролактинемия.</i></p> <p><i>ВГН представляет собой группу наследственных аутосомно-рецессивных заболеваний, которые характеризуются нарушением работы ферментов, ответственных за метаболизм кортизола, альдостерона и мужских половых гормонов. Наиболее частой формой является ВГН, ассоциированная с геном CYP21A2 (около 95% случаев). Патогенные варианты в гене CYP21A2 приводят к снижению активности фермента 21-гидроксилазы и развитию нарушения метаболизма кортизола, альдостерона и мужских половых гормонов. Клинически выделяют три типа ВГН: простая вирильная, сольтеряющая форма и неклассическая форма, которая встречается чаще всего.</i></p> <p><i>Используемые референсные последовательности: CYP21A2 – NM_000500.7.</i></p>		
Патогенный вариант 113 bp (c.-113G>A)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант I2G (c.293-13C>G)	Патогенного варианта I2G (c.293-13C>G) обнаружено не было. Обнаружен C/C генотип	Патогенного варианта I2G (c.293-13C>G) обнаружено не было. Обнаружен C/A, C/C, A/A генотип
Патогенный вариант 8bp (c.332_339del)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант I172N (c.518T>A; p.Ile173Asn)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант V237E (c.713T>A; p.Val238Glu)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант Q318X (c.955C>T; p.Gln319Ter)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант I236N (c.710T>A; p.Ile237Asn)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант M239K (c.719T>A; p.Met240Lys)	не обнаружено	не обнаружено


Пациент: ОБРАЗЕЦ
№ заявки:
Возраст: 37 л.
Пол: Ж
Дата взятия:
Дата выполнения:
Биоматериал: Кровь с ЭДТА
Метод: Диагностический фрагментный анализ


Анализ	Результат	Референсный диапазон
		Нормальный уровень
Патогенный вариант F306+ T (c.923dup)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант P30L (c.92C>T; p.Pro31Leu)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант V281L (c.844G>T; p.Val282Leu)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант R356W (c.1069C>T; p.Arg357Trp)	не обнаружено	не обнаружено
Патогенный вариант P453S (c.1360C>T; p.Pro454Ser)	не обнаружено	не обнаружено

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RIF, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.



- ▼ - Данный показатель находится в нижней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- ▲ - Данный показатель находится в верхней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- - Данный показатель ниже нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.
- +
- +
- +
- +

Результаты анализов не являются диагнозом, но помогают в его постановке. Не пытайтесь интерпретировать их самостоятельно. Многие изменения индивидуальны, помочь разобраться в них может только специалист.

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.