

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-041 Генетическая диагностика адреногенитального синдрома, исследование мутаций гена CYP21A2

ФИО

Возраст:

Заказ:

Дата заказа:

Ген	Генетический маркер	Ваш генотип	Риск
CYP21A2	P30L	мутация не выявлена	✓
	I2G	мутация не выявлена/генотип СА	✓
	делеция 8bp	делеция не выявлена	✓
	I172N	мутация не выявлена	✓
	I236N	мутация не выявлена	✓
	V237E	мутация не выявлена	✓
	M239K	мутация не выявлена	✓
	V281L	мутация не выявлена	✓
	F306+T	мутация не выявлена	✓
	Q318X	мутация не выявлена	✓
	R356W	мутация не выявлена	✓
	P453S	мутация не выявлена	✓
	мутация -113 bp	мутация не выявлена	✓
	конверсия гена CYP21A2	конверсий гена не выявлено	✓
делеция гена CYP21A2	делеций гена не выявлено	✓	

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

! – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам гена CYP21A2 мутаций не выявлено.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

При подозрении на адреногенитальный синдром, при наличии клинических признаков заболевания необходимо обратиться к специалисту для полного комплексного обследования.

Важно знать: отсутствие изменений по исследованным генетическим маркерам гена CYP21A2 не исключает вероятность наличия в гене других, более редких мутаций, которые могут также являться причиной заболевания.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.



Заведующая лабораторией
 И.И. Скибо



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-041 Генетическая диагностика адреногенитального синдрома, исследование мутаций гена CYP21A2



i АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

Адреногенитальный синдром или врожденная дисфункция коры надпочечников (АГС, ВДКН) представляет собой группу заболеваний, характеризующихся нарушением продукции некоторых гормонов коры надпочечников. Синдром является врожденным и связан с гиперплазией (увеличение числа клеток в органе или ткани не опухолевой природы) этих органов. Причиной развития АГС является наличие определенных вариантов генов (мутации/полиморфизмы), кодирующих ферменты, необходимые для производства жизненно важных гормонов тканью коры надпочечников.

Около 95% случаев АГС характеризуются отсутствием или недостаточной продукцией фермента 21-гидроксилазы (21-ГЛ). Этот фермент кодируется геном CYP21ОНВ (CYP21A2) и относится к семейству ферментов цитохрома P450.

Возникновение патологических вариантов гена CYP21ОНВ приводит к недостаточной продукции 21-ГЛ. В этом случае, надпочечники перестают продуцировать адекватное количество важнейших стероидных гормонов: кортизола и альдостерона. Недостаток этих гормонов приводит к постоянной активации надпочечников со стороны центрального органа гормональной регуляции (гипоталамуса). Вследствие этого развивается врожденная гиперплазия коры надпочечников, что в свою очередь сопровождается повышенной продукцией мужских стероидных гормонов — андрогенов. Принято различать два типа дефицита фермента 21-ГЛ: классический (сольтеряющая и вирильная формы) и неклассический. Некоторые мутации встречаются при различных формах ВДКН. Также степень клинических проявлений может варьировать в зависимости от сочетаний мутаций в генотипе. Для трактовки результата важно сопоставить полученные данные с клиническими симптомами, данными анамнеза и лабораторными показателями.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Клиническое значение	Генетические маркеры	Возможные генотипы
CYP21A2 Цитохром 450, семейство 21, подсемейство А, полипептид 2 <i>Cytochrome P450, Family 21, Subfamily A, Member 2</i> OMIM ID: * 613815	Снижение активности фермента гидроксилазы-21 приводит к нарушению синтеза 11-дезоксикортизола из 17-гидроксипрогестерона, что приводит к дефициту кортизола и альдостерона, повышению уровня АКТГ, гиперплазии коры надпочечников и усилению секреции надпочечниковых андрогенов.	CYP21A2*8 (P30L), CYP21A2*9 (I2splice), CYP21A2*10 (del 8bp), CYP21A2*11 (I172N), CYP21A2*12 (I236N), CYP21A2*13 (V237E), CYP21A2*14 (M239K), CYP21A2*15 (V281L), CYP21A2*16 (F306+T), CYP21A2*17 (Q318X), CYP21A2*18 (R356W), CYP21A2*19 (P453S), мутация -113 bp, делеции гена CYP21A2, конверсии гена CYP21A2.	мутация не выявлена
			выявлена мутация в гетерозиготном состоянии 
			выявлена мутация в гомозиготном состоянии 

 – Клинически значимый генотип.