



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАРЕГИСТРИРОВАН:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Дата и время взятия образца:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Генетическая диагностика адреногенитального синдрома, исследование мутаций гена CYP21A2</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Выявление делеции гена CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление конверсии гена CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации -113 bp гена CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации I2G в гене CYP21A2	не выявлена. генотип CA	не выявлена
Выявление мутации P30L в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление делеции 8bp в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации F306+T в гене CYP21A	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации I172N в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации I236N в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации M239K в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации P453S в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации Q318X в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации R356W в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации V237E в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена
Выявление мутации V281L в гене CYP21A2	не выявлена	не выявлена

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибол

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

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

Возраст: 16 лет

Ген	Генетический маркер	Ваш генотип
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

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

По исследованным генетическим маркерам гена CYP21A2 мутаций не выявлено.

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

При наличии лабораторных и клинических признаков заболевания необходимо обратиться к специалисту для полного комплексного обследования.

Важно знать: отсутствие изменений по исследованным генетическим маркерам гена CYP21A2 не исключает 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.*

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

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



### АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

Аденогенитальный 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 гена CYP21A2 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. При отсутствии мутаций, входящих в данный комплекс, вероятность наличия ВДКН, ассоциированной с геном CYP21A2, снижается.

### 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, делеция гена CYP21A2, конверсии гена CYP21A2.	мутация не выявлена	
			выявлена мутация в гетерозиготном состоянии	
			выявлена мутация в гомозиготном состоянии	

 – Клинически значимый генотип.