

Результат исследования № 000000

от 02.11.2018

ФИО:

Дата рождения: 23.11.1983

Пол: Ж

Дата взятия биоматериала: 01.11.2018

Дата регистрации: 02.11.2018

Врач:

Биоматериал: кровь



Исследование Анализ полиморфизмов гена стероид-21-гидролаза (CYP21,9 точек) (адреногенитальный синдром)

Фенотип Адреногенитальный синдром

Ген	CYP21A2 Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	
Функция гена	Ген 21-гидроксилазы (CYP21A2), кодирует фермент 21-гидроксилазу, который участвует в биосинтезе гормонов в коре надпочечников. В 95% случаев мутации в этом гене являются причиной врожденной гиперплазии коры надпочечников. Ген CYP21A2 локализован на коротком плече 6 хромосомы на расстоянии в 30 kb от высокоомологичной ему последовательности псевдогена CYP21A1P, неактивного вследствие присутствия в нем 15 мутаций. На сегодняшний день в гене CYP21A2 идентифицировано около 200 мутаций, более 90% из которых являются результатом межгенных рекомбинаций между функциональным геном CYP21A2 и псевдогеном CYP21A1P, при этом список описываемых нарушений гена 21-гидроксилазы непрерывно обновляется.	
Вариант	CYP21A2*8; Pro30Leu; P30L; [C89T]	Кат №S-0042/07
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*15; Val281Leu; V281L	Кат №S-0042/01
Генотип	*1/*15	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*10; Del 8 bp E3	Кат №S-0042/02
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*9; A/C655G	Кат №S-0042/03
Генотип	*1/*9	
Риск	Значительный	
Вариант	CYP21A2*11; Ile172Asn; I172N	Кат №S-0042/04
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*17; Gln318Ter; Q318X	Кат №S-0042/05
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*18; Arg356Trp; R356W	Кат №S-0042/08
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	CYP21A2*19; Pro453Ser; P453S	Кат №S-0042/06
Генотип	*1/*1	
Риск	Среднепопуляционный	

Вариант CYP21A2*7; 30 kb deletion including 3' of CYP21A1P and 5' of CYP21A2

Кат №S-0042/09

Генотип *1/*1

Риск Среднепопуляционный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*8; Pro30Leu; P30L; [C89T]	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*15; Val281Leu; V281L	*1/*15	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*10; Del 8 bp E3	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*9; A/C655G	*1/*9	Значительный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*11; Ile172Asn; I172N	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*17; Gln318Ter; Q318X	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*18; Arg356Trp; R356W	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*19; Pro453Ser; P453S	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP21A2	Цитохром P450, семейство 21, подсемейство A, полипептид 2	CYP21A2*7; 30 kb deletion including 3' of CYP21A1P and 5' of CYP21A2	*1/*1	Среднепопуляционный

Заключение

CYP21A2(CYP21A2*8; Pro30Leu; P30L; [C89T])

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*15; Val281Leu; V281L)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*10; Del 8 bp E3)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*9; A/C655G)

Гетерозиготное носительство мутантного аллеля *9 не приводит к развитию сольтерющей формы дефицита 21-гидроксилазы. Репродуктивная функция сохраняется. У взрослых женщин могут быть признаки гиперандрогении.

CYP21A2(CYP21A2*11; Ile172Asn; I172N)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*17; Gln318Ter; Q318X)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*18; Arg356Trp; R356W)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*19; Pro453Ser; P453S)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

CYP21A2(CYP21A2*7; 30 kb deletion including 3' of CYP21A1P and 5' of CYP21A2)

Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

Рекомендации

CYP21A2(CYP21A2*9; A/C655G)

17-ОН-прогестерон; ДГЭАС; тестостерон; ЛГ; ФСГ; Биохимический анализ крови; Гормоны щитовидной железы; УЗИ органов малого таза, надпочечников; Рентгенография черепа (турецкого седла)

Дата: 06.11.2018

Врач :

Подпись: