

Ф.И.О.: ПРИМЕР

Дата рождения: 01.01.2000 (23 г.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 01.02.2023

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Рост: 166 см; Вес: 50 кг;

Заявка №: 3302149144

Заказчик: "Полное наименование юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНКМ"

Фаза: ФОЛЛИКУЛЯРНАЯ (при 28-дн цикле)

День цикла: 4



**Диагностика врожденной гиперплазии надпочечников (ВДКН, ВГН), ген CYP21A2**

Показатель	Результат	Референсные значения
113 bp мутация	Мутации 113 bp обнаружено не было	Мутации 113 bp обнаружено не было
I2G мутация	Мутации I2G обнаружено не было	Мутации I2G обнаружено не было
P30L мутация	Мутации P30L обнаружено не было	Мутации P30L обнаружено не было
Делеция 8bp	Делеции 8bp обнаружено не было	Делеции 8bp обнаружено не было
Делеция гена CYP21A2	Делеции гена CYP21A2 обнаружено не было	Делеции гена CYP21A2 обнаружено не было
Конверсия гена CYP21A2	Конверсий гена CYP21A2 обнаружено не было	Конверсии гена CYP21A2 обнаружено не было
Мутация F306+T	Мутации F306+T обнаружено не было	Мутации F306+T обнаружено не было
Мутация I172N	Мутации I172N обнаружено не было	Мутации I172N обнаружено не было
Мутация I236N	Мутации I236N обнаружено не было	Мутации I236N обнаружено не было
Мутация M239K	Мутации M239K обнаружено не было	Мутации M239K обнаружено не было
Мутация P453S	Мутации P453S обнаружено не было	Мутации P453S обнаружено не было
Мутация Q318X	Мутации Q318X обнаружено не было	Мутации Q318X обнаружено не было
Мутация R356W	Мутации R356W обнаружено не было	Мутации R356W обнаружено не было
Мутация V237E	Мутации V237E обнаружено не было	Мутации V237E обнаружено не было
Мутация V281L	Обнаружена гетерозиготная мутация V281L	Мутации V281L обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) представляет собой группу наследственных аутосомнорецессивных заболеваний, которые характеризуются нарушением работы ферментов, ответственных за метаболизм кортизола и/или альдостерона. Так как ВГН, ассоциированная с мутациями в гене CYP21A2, является аутосомно-рецессивным заболеванием, то для подтверждения диагноза требуется обнаружение гомозиготной мутации либо двух гетерозиготных мутаций. Примерно в 95% случаев ВГН вызывается генетическими aberrациями в гене CYP21A2, что приводит к снижению активности фермента гидроксилазы-21. Клинически выделяют три типа ВГН: простая вирильная, сольтеряющая форма и неклассическая форма. Так как исследование делеций и конверсий гена CYP21A2, делеции 8 нуклеотидов и точечных мутаций g.-113 G>A, I236N, V237E, M239K, I172N, F306+T, I2G, R356W, P453S, P30L, V281L позволяет выявить большинство случаев ВГН, ассоциированной с мутациями в гене CYP21A2, при отсутствии данных мутаций вероятность наличия данного состояния значительно снижается.

Гетерозиготная мутация V281L повышает вероятность диагноза ВГН, но не подтверждает его. Было показано, что в некоторых случаях гетерозиготное носительство мутации V281L приводит к гиперандрогенемии и развитию неклассической формы ВГН, характеризующейся у мужчин бесплодием, а у женщин – аменореей, олигоменореей, ановуляцией, синдромом поликистоза яичников, гирсутизмом, акне и бесплодие. Обнаружение гетерозиготной мутации V281L совместно с любой другой aberrацией, выявляемой данным исследованием, увеличивает вероятность ВГН у обследуемого. Однако в связи с

возможностью нахождения мутаций на одной хромосоме требуется дополнительное обследование родителей пациента. При нахождении aberrаций на разных хромосомах у пациентов чаще всего развивается неклассическая форма ВГН.

Обнаружение гомозиготной мутации V281L при наличии клинической симптоматики подтверждает диагноз ВГН. В данном случае активность фермента гидроксилазы-21 равна 20-50%. При данном типе aberrации развивается неклассическая форма ВГН. Для пациентов с неклассической формой ВГН характерна значительная вариабельность клинических проявлений: в молодом возрасте может наблюдаться преждевременный пубертат, акне, усиленный рост; во взрослом возрасте проявления могут включать у мужчин олигоспермию и бесплодие, у женщин – аменорею, олигоменорею, ановуляцию, синдром поликистоза яичников, гирсутизм, акне и бесплодие.

Дата выполнения исследования: **11.04.2023**  
**10:05**

Исследование выполнил: **Кольченко О. Л**



Пример результата