



Лаборатория молекулярной патологии «Геномед»
Лицензия на осуществление медицинской деятельности
№ ЛО-16-01-005562 от 29.11.2016

Адрес: 115093, г. Москва, Подольское шоссе, 8, корп. 5
Телефон: +7 (495) 660 83 77
E-mail: mail@genomed.ru

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

ФИО:

Дата рождения:

Пол:

Номер анализа:

Дата выполнения исследования:

Результаты генетического тестирования

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Локализация	Аминокислотная замена	Результат	Шифр
Метаболизм стероидных гормонов							
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_27	A/C>G	c.655	I2spl	A/A	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_30	C>T	c.2578	P453S	C/C	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_31	C>T	c.89	P30L	C/C	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_32	del30kb		exon3	N/N	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_33	G>T	c.1683	V281L	G/G	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_34	T>A	1380	I236N	T/T	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_35	T>A	1383	V237E	T/T	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_36	T>A	999	I172N	T/T	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_29	C>T	c.2108	R356W	C/C	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_26	->insT	c.1762	L306insT	N/N	1
CYP21	21-гидроксилаза	POL_GF_28	C>T	c.1994	Q318X	C/C	1

Примечание

Шифр:

1 – гомозигота частный аллель (норма/норма)

2 – гетерозигота (норма/мутация)

3 – гомозигота редкий аллель (мутация/мутация)

Знак минус – патологический эффект

Знак плюс – протективный эффект

Выполненный генетический тест самостоятельно не может служить критерием диагностики определенных заболеваний. Обсудите результаты анализа с Вашим лечащим врачом!

Исследование наиболее частых мутаций в гене CYP21.

Заключение:

Норма. Не выявлено носительства наиболее частых мутаций в гене CYP21*.

** не исключено носительство редких мутаций, которые могут быть выявлены с помощью метода прямого секвенирования гена CYP21.*

Информация о заболевании:

Врожденная дисфункция коры надпочечников ВДКН (адреногенитальный синдром, врожденная надпочечниковая гиперплазия) – группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в биосинтезе кортизола в коре надпочечников. На сегодняшний день известно 7 форм врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН):

- Дефект STAR;
- Дефицит 20,22-десмолазы (11 α -гидроксилазы);
- Дефицит 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы;
- Дефицит 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы;
- Дефицит 21-гидроксилазы;
- Дефицит 11 β -гидроксилазы;
- Дефицит оксидоредуктазы.

Самой частой формой ВДКН является дефицит 21-гидроксилазы: более 90% всех пациентов с ВДКН. 21-гидроксилаза кодируется геном CYP21.

Выделяют несколько клинических вариантов ВДКН сольтеряющая форма (СТ), простая вирильная форма (ПВ), неклассическая форма (НК). В России, по данным скрининга, частота ВДКН составляет 1:9500. Распространенность неклассической формы дефицита 21-гидроксилазы в популяции составляет 0,1—0,2%.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Существует четкая связь фенотипических проявлений дефицита 21-гидроксилазы с типом мутации. При составных гетерозиготных мутациях (компаунд-гетерозиготах) клиническая картина, вероятно, определяется менее тяжелой мутацией.

ФЕДЕРАЛЬНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ к.м.н. М.А. КАРЕВА, И.С. ЧУГУНОВ,

Информация об исследованных генах:

CYP21 - 21-гидроксилаза - фермент из группы цитохромов р450, участвующий в процессе биосинтеза кортизола и альдостерона, трансформирующий 17альфа-гидроксипрогестерон в 11-дезоксикортизол и прогестерон в дезоксикортикостерон. Дефицит 21-гидроксилазы приводит к недостаточной продукции кортизола, что вызывает повышение секреции АКТГ и к гиперплазии коры надпочечников. Генетический дефект ферментной системы 21-гидроксилазы обуславливает приблизительно 90% случаев адреногенитального синдрома. Мутации в гене 21-гидроксилазы приводят к нарушению синтеза кортизола из холестерина и повышенному синтезу надпочечниковых андрогенов. При гомозиготном носительстве мутаций гена CYP21, возникает адреногенитальный синдром. Если выявлена одна мутация (гетерозигота), то возможны проявления незначительной вирилизации у женщин, бесплодие, невынашивание беременности, как при неклассической форме АГС. (<https://www.omim.org/entry/201910>)

Врач генетик Иванов И.И.

