

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	01.01.2026
Коментарі:			

Молекулярно-генетична діагностика вродженої дисфункції кори наднирників (ген CYP21A2) - комплексний тест (PCR-ACRS + MLPA)

Досліджувальний матеріал: периферична кров
Метод дослідження: PCR-ACRS + Multiplex
 Ligation-dependent Probe
 Amplification (MLPA)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Ген / Локус	Встановлений генотип	Референс (Норма)
CYP21A2 exon 1 (-113 SNP)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 3 (del8bp)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 4 (I173N)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 6 (V238E-WT)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 6 (M240K-WT)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 7 (F308+T)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 3 I2G-C	1 копія	в сумі 2 копії
CYP21A2 exon 3 I2G-A	0 копій	
CYP21A1P exon 1 (-113 SNP)	2 копії	Оцінка кількості копій псевдогена
CYP21A1P exon 3 (del8bp)	2 копії	Оцінка кількості копій псевдогена
CYP21A1P exon 4 (I173N)	2 копії	Оцінка кількості копій псевдогена
CYP21A1P exon 7 (F308+T)	2 копії	Оцінка кількості копій псевдогена

Ген / Локус	Встановлений генотип	Референс (Норма)
TNXB exon 19	2 копії	2 копії
TNXB exon 20	2 копії	2 копії
TNXB exon 29	2 копії	2 копії
TNXB exon 31	2 копії	2 копії
TNXB exon 35 (probe 1)	2 копії	2 копії
TNXB exon 35 (probe 2)	2 копії	2 копії
CYP21A2 exon 1 (P31L) rs9378251	C/C	C/C - "нейтральний генотип"; C/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).
CYP21A2 exon 7 (V282L) rs6471	G/T	G/G - "нейтральний генотип"; G/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).
CYP21A2 exon 8 (Q319X) rs7755898	C/C	C/C - "нейтральний генотип"; C/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).
CYP21A2 exon 8 (R357W) rs7769409	C/C	C/C - "нейтральний генотип"; C/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).

Інтерпретація

Виявлено селективне зниження кількості копій CYP21A2 ехон 3. Даний результат вказує на наявність локальної конверсії або мутації в гетерозиготному стані.

Виявлено генотип G/T за маркером ехон 7 (V282L), що відповідає гетерозиготному носійству алеля ризику.

ОПИС

Метод MLPA є напівкількісним і призначений для виявлення змін кількості копій ДНК (делецій/дуплікацій/конверсій). Він не виключає наявності точкових мутацій чи нуклеотидних замін за межами ділянок гібридизації зондів. Для повної клінічної інтерпретації рекомендується зіставлення з клінічною картиною та прямим секвенуванням гена CYP21A2.

ACRS спрямована виключно на детекцію конкретних, вище вказаних точкових мутацій (нуклеотидних замін) у чітко зазначених локусах гена CYP21A2. Метод не призначений для виявлення нових, рідкісних або індивідуальних мутацій, розташованих поза межами ділянок зв'язування специфічних праймерів. Метод PCR-ACRS є якісним, а не кількісним, тому він не здатний самостійно виявляти великі структурні перебудови, делеції або дуплікації (для їхньої верифікації у даному дослідженні додатково застосовано метод MLPA).

ПРИМІТКА

Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікаріві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

Результат дослідження не є діагнозом.

Інтерпретація результатів та постановка діагнозу виконується тільки лікарем.

Завідувач лабораторії

Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО

