

## ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

**T** +7 (495) 660-83-77 ♠ callcenter@genomed.ru www.genomed.ru

## **ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

по результатам молекулярно-генетического исследования: Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене СҮР21А2

Пациент:

Дата забора материала:

Дата рождения: Вид биоматериала: Пол:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

## Результаты ДНК-анализа

## Транскрипт:

Ф.И.О.	<i>CYP21A2</i> (9 мутаций)
	N

Заключение: проведено исследование ДНК

на наличие

девяти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2: c.э2C>T (p.Pro31Leu), c.293-13C(A)>G (Ivs2-13C(A)>G), c.332 339del (p.Gly111Valfs\*21), c.518T>A (p.Ile173Asn), c.710T>A/c.713T>A/c.719T>A (p.lle237Asn/Val238Glu/Met240Lys), c.844G>T (p.Val282Leu), c.955C>T (p.Gln319Ter), c.1069C>T (p.Arg357Trp), c.1360C>T (p.Pro454Ser).

Указанных патогенных вариантов не обнаружено.

Делеция гена СҮР21А2 в гомозиготном состоянии не выявлена.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.