



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Поиск 9-ти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2

Пациенты:

Дата забора материала:

Вид биоматериала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт:

Ф.И.О.	CYP21A2 (9 мутаций)
	N
	N

Заключение: проведено исследование ДНК

и

на наличие девяти наиболее частых мутаций в гене CYP21A2:

c.92C>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.Ile237Asn/Val238Glu/Met240Lys), c.844G>T (p.Val282Leu), c.955C>T (p.Gln319Ter), c.1069C>T (p.Arg357Trp), c.1360C>T (p.Pro454Ser).

Указанные патогенные варианты не обнаружены, что не исключает носительства данного заболевания.

Делеция гена CYP21A2 в гомозиготном состоянии не выявлена.

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