



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 38
Д.п.м.

Показатель	Результат	Референсный интервал
Молекулярно-генетические исследования		
[00063] Генетические маркеры адено-генитального синдрома (мутации 21-гидроксилазы СYP-21 (в гене СYP21A2))		
Простая вирилизирующая форма		
Локус 999 (I172N;rs6475)	-/-	-/-
Сольтерьяющая форма		
del 30 kb	-/-	-/-
del 8bp (делеция 8 пар оснований в экзоне 3, сдвиг рамки считывания; rs387906510)	-/-	-/-
Локус 1762 (L306insT; rs397515532)	-/-	-/-
Локус 1994 (Q318X; rs7755898)	-/-	-/-
Локус 1389 (M239K; rs6476)	-/-	-/-
Локус 1380 (I236N; rs1554299737)	-/-	-/-
Локус 1383 (V237E; rs12530380)	-/-	-/-
Неклассическая форма		
Локус 1683 (V281L; rs6471)	-/-	-/-
Локус 2578 (P453S; rs6445)	-/-	-/-
Сольтерьяющая / простая вирилизирующая форма		
Локус 655 (I2spl, интрон 2, аберрантный сплайсинг; rs6467)	-/-	-/-
Локус 2108 (R356W; rs7769409)	-/-	-/-
Неклассическая / простая вирилизирующая форма		
Локус 89 (P30L; rs9378251)	-/-	-/-

Примечание: "-/-" мутация отсутствует; "-/+ " гетерозиготная форма мутации; "+/+" гомозиготная форма мутации

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).
Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.