

Наименование услуги	Адреногенитальный синдром. Анализ частых мутаций в гене <i>CYP21A2</i>
Код услуги	A 27.30.200
Краткая информация о заболевании	<p>Адреногентиальный синдром (АГС) или врожденная гиперплазия коры надпочечников (ВГКН) - наследственное заболевание (группа заболеваний) с аутомно-рецессивным типом наследования, развитие которого обусловлено нарушением биосинтеза кортикостероидов. В большинстве случаев АГС связан с недостаточностью фермента 21-гидроксилазы, кодируемого геном <i>CYP21A2</i> и принадлежащего к суперсемейству цитохромов P450. Ген расположен в локусе 6p21.3. Особенностью локализации гена служит близкое соседство функционального гена <i>CYP21A2</i> с псевдогеном (<i>CYP21A1</i>) и HLA-генами.</p> <p>АГС характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом. Выделяют классическую и неклассическую формы АГС. Классическая форма в свою очередь подразделяется на сольтерную форму, представляющую собой наиболее тяжелое нарушение, и простую вирильную форму. Для неклассической формы АГС могут быть характерны поздняя или латентная варианты заболевания. Частота классической формы АГС составляет примерно 1:10000.</p> <p>Проведение исследования необходимо для больного с классической формой АГС и его родителей. Исследование рекомендовано женщинам с гиперандрогенией надпочечникового генеза.</p> <p>Проведение исследования может потребовать дополнительного обследования родителей или других членов семьи в связи с тем, что мутантные аллели могут представлять собой комплексом из нескольких мутаций.</p>
OMIM	201910 / 613815
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Объем молекулярно-генетического обследования, выполняемого в настоящее время в Медико-генетическом центре (Генетической клинике) НИИ медицинской генетики, включает следующие мутации гена <i>CYP21A2</i>: P30L; IVS2AS A/C-G, -13; 8 bp del; V281L; I172N; Q318X; R356W; P453S и анализ перестройки между геном и псевдогеном с делецией 30kb (30-KB DEL <i>CYP21A2</i>).</p> <p>Обозначение тестируемых мутаций по HGVS:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) P30L: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.92C>T (p.Pro31Leu) (rs9378251); 2) IVS2AS, A/C-G,-13: NM_000500.9(<i>CYP21A2</i>):c.293-13C>T (rs6467); 3) 8 bp del: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.332_339delGAGACTAC (p.Gly111Valfs) (rs387906510); 4) V281L: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.844G>T (p.Val282Leu) (rs6471); 5) I172N: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.518T>A (p.Ile173Asn) (rs6475); 6) Q318X: M_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.955C>T (p.Gln319Ter) (rs7755898); 7) R356W: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.1069C>T (p.Arg357Trp) (rs7769409); 8) P453S: NM_000500.7(<i>CYP21A2</i>):c.1360C>T (p.Pro454Ser) (rs6445).
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование выполняется с использованием выделения ДНК, методами ПЦР (для дифференциального исследования гена с исключением псевдогена используется двух-раундная ПЦР), рестрикционного анализа с детекцией с помощью гель-электрофореза или (для части мутаций) с помощью капиллярного электрофореза на генетическом анализаторе.</p> <p>Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с</p>

	<p>ЭДТА в количестве 4-6 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.</p> <p>Возможна пренатальная диагностика на биологическом материале из полости матки, полученном с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь).</p>
Срок выполнения	21 рабочий день