

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
| Наименование услуги                 | Адреногитальный синдром. Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)   |
| Код услуги                          | <b>В 03.006.003</b>   |
| Краткая информация о заболевании    | <p>Адреногитальный 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 CYP21A2 и принадлежащего к суперсемейству цитохромов P450. Ген расположен в локусе 6p21.3. Особенностью локализации гена служит близкое соседство функционального гена CYP21A2 с псевдогеном (CYP21A1) 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>Часто 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. При этом единовременное обследование нескольких членов семьи в ряде случаев более оптимально. Данная медицинская услуга «Комплексная ДНК-диагностика семьи (2-4 чел.)» подразумевает единовременное обследование нескольких членов одной семьи.</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 CYP21A2: 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 CYP21A2).</p> <p>В случае пренатальной диагностики в исследование включаются полиморфные ДНК-маркеры, сцепленные с геном CYP21A2.</p> <p>Обозначение тестируемых мутаций по HGVS:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) P30L: NM_000500.7(CYP21A2):c.92C&gt;T (p.Pro31Leu) (rs9378251);</li> <li>2) IVS2AS, A/C-G, -13: NM_000500.9(CYP21A2):c.293-13C&gt;T (rs6467);</li> <li>3) 8 bp del: NM_000500.7(CYP21A2):c.332_339delGAGACTAC (p.Gly111Valfs) (rs387906510);</li> <li>4) V281L: NM_000500.7(CYP21A2):c.844G&gt;T (p.Val282Leu) (rs6471);</li> <li>5) I172N: NM_000500.7(CYP21A2):c.518T&gt;A (p.Ile173Asn) (rs6475);</li> <li>6) Q318X: M_000500.7(CYP21A2):c.955C&gt;T (p.Gln319Ter) (rs7755898);</li> <li>7) R356W: NM_000500.7(CYP21A2):c.1069C&gt;T (p.Arg357Trp) (rs7769409);</li> <li>8) P453S: NM_000500.7(CYP21A2):c.1360C&gt;T (p.Pro454Ser) (rs6445).</li> </ol>  |
| Информация о методе.                | Исследование выполняется с использованием выделения ДНК, методами ПЦР (для дифференциального исследования гена с исключением псевдогена используется  |

|                        |  |
|------------------------|--|
| Требование к материалу | <p>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 каждого члена семьи в пробирку с 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  |