

## Образец

Генетические исследования		
[3302] Генетическая диагностика адреногенитального синдрома, исследование мутаций гена CYP21A2	результат:	
Комментарий	Отрицательный результат АНФ с вероятностью около 90% исключает диагноз СКВ, диффузной склеродермии, синдрома Шегрена, CREST-синдрома, смешанного заболевания соединительной ткани, вторичного антифосфолипидного синдрома, олигоартикулярной формы ЮРА; а также с вероятностью 80% исключает наиболее частые формы аутоиммунного поражения печени, в том числе аутоиммунный гепатит 1 типа и первичный билиарный цирроз. Антиядерный фактор может быть отрицательным у единичных больных СКВ, кожными формами красной волчанки, полимиозитом, антифосфолипидным синдромом, что требует назначения дополнительного обследования	
Выявление мутации CYP21A2*10 в гене CYP21OHV	GAGACTAC/GAGACTAC	
Выявление мутации CYP21A2*17 в гене CYP21OHV	CC	
Выявление мутации CYP21A2*19 в гене CYP21OHV	CC	
Выявление мутации CYP21A2*8 в гене CYP21OHV	CC	
Выявление мутации CYP21A2*9 в гене CYP21OHV	TT	
Интерпретация генотипа	<p>Выявлен клинически значимый генотип GA в области генетического маркера F5 (G1691A) (фактор свертываемости крови 5, «мутация Лейден»), связанный с резистентностью фактора 5 к активированному протеину C, ассоциирован с высоким риском развития тромбоза вен нижних конечностей, тромбоэмболии легочной артерии, тромбозов церебральных сосудов, артериальных тромбозов. У женщин выявленный генотип ассоциирован с осложнениями беременности (повышен риск невынашивания беременности, гестоза, фетоплацентарной недостаточности, задержки внутриутробного развития плода). Важно знать, что на фоне приема гормональных контрацептивов риск тромботических осложнений при данном генотипе значительно возрастает! Общий генетический риск тромбофилии, по исследованным генетическим маркерам, крайне высокий по сравнению с общепопуляционным. Важно знать, что общий риск развития заболевания увеличивается при наличии основных факторов риска (курение, стрессы, избыточный вес, нерациональное питание, длительные статические нагрузки, связанные с трудовой деятельностью, наличие тромбозов и других сердечно-сосудистых заболеваний в семейном анамнезе и пр.).</p>	