



Сеть медицинских центров и лабораторий "МедЛаб"

Телефон колл-центра: 600-22-10, сайт: www.medlabspb.ru, почта: clients@medlabspb.ru

МедЛаб

Филиал:

Лаборатория: ООО "МедЛаб СПб", лиц.№ Л041-01148-78/00350883

Результаты лабораторных исследований

Пациент : ФИО пациента	Лаб. номер :
Пол/Возраст : Женский / Мужской ДД.ММ.ГГГГ (0 лет)	Регистрац. №
Направившая организация/врач :	Медкарта №
Доп. инфо :	

Генетические исследования

Исследование	Результат	Ед.изм.	Реф. значения
<i>Недостаточность 21-гидроксилазы</i>			
(ГЕ154) Определение мутаций в гене CYP21B (11 мутаций) :			
1. del/conv (делеция/конверсия 30kb)	N/N (Эффект: норма)		(N/N; N/Del; Del/Del)
2. Pro30Leu (экзон 1, аллель *8)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*8; *8/*8)
3. 656A/C>G (интрон 2, аллель *9)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*9; *9/*9)
4. Ile172Asn (экзон 4, аллель *11)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*11; *11/*11)
5. Ile236Asn (экзон 6, аллель *12)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*12; *12/*12)
6. Val237Glu (экзон 6, аллель *13)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*13; *13/*13)
7. Val281Leu (экзон 7, аллель *15)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*15; *15/*15)
8. F306insT (экзон 7, аллель *16)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*16; *16/*16)
9. Gln318X (экзон 8, аллель *17)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*17; *17/*17)
10. Arg356Trp (экзон 8, аллель *18)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*18; *18/*18)
11. Pro453Ser (экзон 10, аллель *19)	*1/*1 (Эффект: норма)		(*1/*1; *1/*19; *19/*19)
	[Функция белка: участвует в биосинтезе кортизола и альдостерона]		

Внимание пациента!!! Референсные значения тестов приводятся с учетом информации, указанной пациентом при регистрации (пол, возраст и др.)

Консультацию по результатам исследований осуществляет только врач.

Подпись _____

Выдал: