



Пациент: ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА

Дата взятия:

Возраст: 29 л.

Дата выполнения:

Пол: Ж

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Фаза цикла: Фолликулярная, день цикла: 7

№ заявки:



## Генетические исследования

| Анализ  | Результат |
|---|-----------|
| делеция 30 kb del<br><i>Без особенностей.</i>   | -/-       |
| локус 655 (I2spl)<br><i>Без особенностей.</i>   | -/-       |
| локус 89 (P30L)<br><i>Без особенностей.</i>   | -/-       |
| локус 1762 (L306insT)<br><i>Без особенностей.</i>   | -/-       |
| локус 1994 (Q318X)<br><i>Без особенностей.</i>  | -/-       |
| локус 2108 (R356W)<br><i>Без особенностей.</i>  | -/-       |
| локус 999 (I172N)<br><i>Без особенностей.</i>   | -/-       |
| локус 1683 (V281L)<br><i>Риск развития ВДКН, неклассическая форма. Клинические проявления отсутствуют или слабо выражены<br/>Замена V281L в сочетании с химерным геном (30 kb del) ассоциирована с клинко-гормональными проявлениями адено-генитального синдрома.</i> | +/-       |
| локус 2578 (P453S)<br><i>Без особенностей.</i>  | -/-       |
| локус 1380 (I236N)<br><i>Без особенностей.</i>  | -/-       |
| локус 1383 (V237E)<br><i>Без особенностей.</i>  | -/-       |

'-/-' мутация отсутствует; '+/-' гетерозиготная форма мутации; '+/+' гомозиготная форма мутации

**Комментарий:** Выявлена мутация в локусе V281L гена CYP21OHV в гетерозиготном состоянии.

*Риск развития ВДКН, неклассическая форма. Клинические проявления отсутствуют или слабо выражены  
Замена V281L в сочетании с химерным геном (30 kb del) ассоциирована с клинко-гормональными проявлениями адено-генитального синдрома.*



Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **29 л.**

Дата выполнения:

Пол: **Ж**

Биоматериал: **Кровь с ЭДТА**

Фаза цикла: **ФОЛЛИКУЛЯРНАЯ, день цикла: 7**

№ заявки:



*подпись врача*

Врач КЛД: \_\_\_\_\_ ФИО одобряющего врача

Одобрено: **11.09.2021**

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ISO 9001, ISO 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: ЛО-77-01-020210 от 6 августа 2020 г.

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.