

Panel wrodzonego przerostu nadnerczy



Panel dedykowany jest pacjentom z podejrzeniem wrodzonego przerostu nadnerczy (CAH). Charakteryzuje się nieprawidłową produkcją hormonów steroidowych, takich jak kortyzol lub aldosteron. Badanie zawiera 12 genów w tym analizę genu CYP21A2, który koduje enzym 21-hydroksylazę. Ponad 90% przypadków CAH jest spowodowanych niedoborem tego enzymu. Wykonywany metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wraz z analizą CNV oraz badanie metodą MLPA i sekwencjonowaniem Sangera gen CYP21A2.

Zaburzenie objęte zakresem:

- ✓ wrodzony przerost nadnerczy

CENA
5790 ZŁ

Czas oczekiwania na wynik:
25 dni roboczych

Analizowane geny: ARMC5, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, PDE11A, PDE8B, POR, PRKARIA, STAR