

---

Subject: Gentest AGS

Posted by [greeneyesbln](#) on Fri, 07 Dec 2007 22:12:39 GMT

[View Forum Message](#) <> [Reply to Message](#)

---

Bei mir wurde nun ein Gentest gemacht, um zu überprüfen, ob ich AGS habe. Das Untersuchungsergebnis ist, dass ich keinen Steroid-21-Hydroxylasemangel habe. Soweit so gut. ABER: es wurde auch 11-OHM (CYP11B1) Steroid-11-Beta-Hydroxylasemangel untersucht.

Ergebnis: "Im Intron 2 des CYP11B1-Gens wurde der Nukleotidaustausch IVS2-42C>T in heterozygoter Konstellation nachgewiesen. Es wurden keine Mutationen mit nachgewiesener klinischer Relevanz festgestellt."

Bewertung: "Zur klinischen Relevanz des Nukleotidaustausches IVS2-42C>T lassen sich weder in der wissenschaftlichen Literatur noch in aktuellen Vergleichsdatenbanken Informationen finden. Eigene Untersuchungen ergaben, dass dieser Nukleotidaustausch auch bei Personen vorliegt, die keine Anzeichen für eine Störung der adrenalen Steroidbiosynthese zeigen. Nach derzeitiger medizinischer Kenntnis stellt IVS2-42C-T mit großer Wahrscheinlichkeit einen Polymorphismus dar, dem keine klinische Bedeutung zukommt."

Äh, ich versteh hier nur Bahnhof. Kann mir das eventuell jemand so erklären, dass ich das als Laie verstehe?

Danke Euch!

---