



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам исследования

Номер Договора:
Номер Исследования:
Пациент:
Дата рождения:
Пол:

Вид биоматериала:
Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:
Дата готовности исследования:

Пренатальная диагностика моногенного аутосомно-рецессивного заболевания (пробанд - компаунд гетерозигота, генотип пробанда и родителей известен)

Метод исследования: Прямое секвенирование

Направительный диагноз:

Направление: Выявление нуклеотидной замены chr5:148104940G>A; chr5:148111807C>T

Ген: SPINK5

Геномная сборка: hg38

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген SPINK5.

Нуклеотидная замена chr5:148104940G>A обнаружена в гетерозиготном состоянии.

Нуклеотидная замена chr5:148111807C>T не обнаружена.