

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Поиск мутаций в гене RBM8A, включая крупные делеции

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Вид биоматериала:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты исследования:

Транскрипт: NM_005105.4

Ф.И.О.	RBM8A	Локус 1q21.1
	N	PDE4DIP ex 10 - 2 копии HFE2 ex 4 - 2 копии PEX11B ex 3,4 - 2 копии CD160 ex 4 - 2 копии

Заключение: проведено исследование ДНК методом прямого автоматического секвенирования кодирующей последовательности и прилегающих областей экзон-интронных соединений гена RBM8A, мутации в котором приводят к TAR-синдрому. Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены.

Методом MLPA проведен анализ числа копий генов локуса 1q21.1, протяженные делеции в котором в сочетании с изменениями в гене RBM8A приводят к развитию TAR-синдрома. В результате исследования делеция не обнаружена.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Врач-генетик, к.м.н.



И.В. Канивец

