



ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам исследования

Номер Договора:
Номер Исследования:
Пациент:

Вид биоматериала: Кровь EDTA; Кровь EDTA;
Ворсины хориона
Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:

Дата рождения:
Пол:

Дата готовности исследования:

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

Метод исследования: Прямое секвенирование

Направительный диагноз: chr7:117592212C>CA CFTR ENST00000003084 c.2052dupA p.Gln685fs;

chr7:117642531GGT>G CFTR ENST00000003084 c.3816_3817delGT p.Ser1273fs

Направление: Выявление нуклеотидной замены chr7:117592212C>CA; chr7:117642531GGT>G

Ген: CFTR

Геномная сборка: hg38

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Пациент:

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген CFTR.

Нуклеотидная замена chr7:117592212C>CA обнаружена в гетерозиготном состоянии.

Нуклеотидная замена chr7:117642531GGT>G не обнаружена.

Пациент:

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген CFTR.

Нуклеотидная замена chr7:117592212C>CA не обнаружена.

Нуклеотидная замена chr7:117642531GGT>G обнаружена в гетерозиготном состоянии.

Пациент:

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген CFTR.

Нуклеотидная замена chr7:117592212C>CA не обнаружена.

Нуклеотидная замена chr7:117642531GGT>G обнаружена в гетерозиготном состоянии.

Врач-лабораторный
генетик