

**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:****Дата рождения:****Пол:****Вид биоматериала:****Дата забора материала:****Дата поступления материала в лабораторию:****Дата готовности исследования:****Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру**

Метод исследования: Прямое секвенирование

Направительный диагноз: LAMA5 chr20:g.62312506C>A; ENST00000252999.7:c.9254G>T;
ENSP00000252999.3:p.Gly3085Val

Направление: Выявление нуклеотидной замены chr20:62312506C>A

Ген: LAMA5

Геномная сборка: hg38

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген LAMA5.

Нуклеотидная замена chr20:62312506C>A не обнаружена.

Врач-лабораторный
генетик