

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

по результатам молекулярно-генетического исследования:
Синдром Германски-Пудлака: поиск частых мутаций в гене HPS1

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Вид биоматериала:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000195.3

Ф.И.О.	HPS1 ex 11, 15, 16
	N

Заключение: методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование образца ДНК с целью поиска мутаций в кодирующих последовательностях и прилегающих интронных областях экзонов 11, 15, 16 гена HPS1, ответственного за развитие синдрома Германски-Пудлака. Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено.

Отсутствие мутаций полностью не исключает наследственную природу заболевания.

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

Врач-генетик