



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Поиск 12 наиболее частых мутаций в гене АТР7В

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000053

Ф.И.О.	АТР7В (12 мутаций)
	N

Заключение: проведено исследование образца ДНК

с

целью поиска наиболее частых патогенных вариантов гена АТР7В (с.3207C>A, с.2532delA, с.3402delC, с.2304insC, с.1770insT, с.[3942delCA;3947delG], с.3036_3028delTCA, с.1340_1343del4, с.3649_3654del6, с.3627_3630del4, с.3036insC, с.3029insT), ответственных за болезнь Вильсона-Коновалова.

Указанных патогенных вариантов не выявлено.

Отсутствие мутаций полностью не исключает наследственную природу заболевания.

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

Врач-генетик,