

**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
Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Дата рождения:
Пол:

Подтверждение мутации, выявленной при NGS секвенированием по Сэнгеру у трио

Метод исследования: Прямое секвенирование

Направительный диагноз: chr6:45438019A>C RUNX2 ENST00000647337 c.653A>C p.Lys218Thr

Направление: Выявление нуклеотидной замены chr6:45438019A>C

Ген: RUNX2

Геномная сборка: hg38

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ**Пациент:**

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген RUNX2.

Нуклеотидная замена chr6:45438019A>C обнаружена в гетерозиготном состоянии.

Пациент:

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген RUNX2.

Нуклеотидная замена chr6:45438019A>C не обнаружена.

Пациент:

Методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген RUNX2.

Нуклеотидная замена chr6:45438019A>C не обнаружена.