



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Гипохондроплазия: поиск наиболее частых мутации в гене FGFR3

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000142.5

Ф.И.О.	FGFR3 (7 мутаций)
	N

Заключение: Проведено исследование образца ДНК

с целью поиска семи наиболее частых патогенных вариантов в гене FGFR3 (NM_000142): с.1138G>A и с.1138G>C (p.Gly380Arg) и с.1123G>T (p.Gly375Cys), регистрируемых при ахондроплазии, и с.1620C>A и с.1620C>G (p.Asn540Lys), с.1619A>G (p.Asn540Ser), с.1619A>C (p.Asn540Thr), регистрируемых при гипохондроплазии.

Патогенный вариант не обнаружен.

Отсутствие мутаций полностью не исключает наследственную природу заболевания.

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

Врач-генетик