



ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (800) 333-45-38
+7 (495) 660-83-77
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Поиск частых мутаций в гене *GALT*

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Ф.И.О.	c.855G>T	c.940A>G	c.563A>G
	N	N	N

Заключение: проведено исследование на наличие частых мутаций c.855G>T (p.Lys285Asn), c.940A>G (p.Asn314Asp) и c.563A>G (p.Gln188Arg) в гене *GALT*, ассоциированного с галактоземией, тип I.

Частые мутации и вариант Дуарте не выявлены.

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

Врач-генетик