



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Поиск частых мутаций в гене *CLCN1*

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000083.2

Ф.И.О.	<i>CLCN1</i>
	N

Заключение: проведено исследование ДНК на наличие шести частых патогенных вариантов гена *CLCN1*: c.568_569delGGinsTC (c.568G>T+569G>C; p.Gly190Ser), c.1437_1450del14 (p.Ile479Ilefs*25), c.1478C>A (p.Ala493Glu), c.1649C>T (p.Thr550Met), c.2058C>A (p.Tyr686*), c.2680C>T(p.Arg894*).

Указанных патогенных вариантов гена *CLCN1* не обнаружено. Отсутствие мутаций полностью не исключает наследственную природу заболевания.

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

Врач-генетик