



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Синдром Рубинштейна-Тейби: поиск делеции в регионе 16p13

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Ф.И.О.	<i>CREBBP</i> , ex 1-31	<i>EP300</i> , ex1, 4, 12
	2 копии	2 копии

Заключение: методом MLPA у | проведен анализ числа копий экзонов 1-31 гена *CREBBP* (NM_004380.3) и экзонов 1,4,12 гена *EP300* (NM_001429.4), мутации в которых приводят к развитию синдрома Рубинштейна-Тейби.

Делеций/дупликаций указанных экзонов не выявлено.

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

Врач-генетик