

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 гена *POLG* методом MLPA

Пациент: Дата забора материала:

Дата рождения: Пол: Дата поступления материала в лабораторию:

Вид биоматериала: Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Ф.И.О.	POLG
	N

Заключение: у методом секвенирования по Сенгеру проведен поиск частых вариантов (p.L304R, p.A467T, p.P587L, p.W748S) в гене POLG (ОМІМ*174763, транскрипт (RefSeq: NM_002693.3), более пяти различных фенотипов, аутосомно-рецессивный и аутосомно-доминантный типы наследования).

Указанные патогенные варианты не обнаружены.

Исследование не исключает других более редких патогенных вариантов в гене POLG.

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

Врач-генетик