ЮНИЛАБ

ООО «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК»
690105 г. Владивосток, ул. Бородинская 46/50
Единая справочная служба 8-800-555-55-69
(звонок по России бесплатный)
ИНН\КПП 2536130291/253601001

На основании Договора № 19 от 01.01.2013 г., по заявке ООО «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК», специалистами Общества с ограниченной ответственностью «Центр Молекулярной Генетики», оказаны медицинские услуги.

2326 «Муковисцидоз (расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR, 30шт.)»

ФИО клиента: **Дата рождения:**

№ Бланка заказа: **Дата взятия биоматериала:** 20.08.2024 г.

ДНК	ФИО клиента	CFTR (30 мутаций)
CF 10786		не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: *Проведено исследование образца ДНК с целью поиска наиболее частых при муковисцидозе патогенных вариантов в гене CFTR (NM_000492): c.54-5940_273+10250del21kb (CFTRdele2,3), c.1521_1523delCTT (F508del), c.2051_2052delAAinsG (2183AA>G), c.1545_1546delTA (1677delTA), c.2012delT (2143delT), c.2052dupA (2184insA), c.262_263delTT (394delTT), c.3691delT (3821delT), c.413_415dupTAC (L138ins), c.1624G>T (G542X), c.3846G>A (W1282X), c.3909C>G (N1303K), c.1000C>T (R334W), c.3718-2477C>T (c.3717+12191C>T; 3849+10kbC>T), c.472_473insA (604insA), c.3816_3817delGT (3944delGT), c.3587C>G (S1196X), c.489+1G>T (621+1G>T), c.274G>A (E92K), c.3140-26A>G (3272-26A>G), c.3883delA (4015delA), c.3891dup (4022insT), c.3844T>C (W1282R), c.2657+5G>A (2789+5G>A), c.3140-16T>A (3272-16T>A), c.1397C>G (S466X), c.1766+1G>A (1898+1G>A), c.2988+1G>A (3120+1G>A), c.1040G>C (R347P), c.2834C>T (S945L). Анализ вышеперечисленных мутаций позволяет выявлять хотя бы один патогенный вариант у 99% больных муковисцидозом и оба патогенных варианта у 80,6% больных муковисцидозом.*

Указанных патогенных вариантов не обнаружено. Отсутствие мутаций не исключает наследственную природу заболевания.

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

Общество с ограниченной ответственностью «ЮНИЛАБ-ВЛАДИВОСТОК» ИНН 2536130291 Владивосток

Заведующая лабораторией: Пугачева Пугачева Н.М.

ОБРАЗЕЦ