ООО «ГЕНОМЕД» ИНН/КПП 7701759381/770101001 ОГРН 1077763509977

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр. адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/12, стр. 1
Факт. адрес: 107014, г. Москва, ул. Короленко, д. 8

+7 800 333-45-38
office@genomed.ru
www.genomed.ru

Заключение
по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний

Пациент:
Дата рождения:
Номер исследования:

Дата забора материала:
Дата поступления материала в лабораторию
Дата готовности анализа:

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Врожденная непереносимость фруктозы		
chr9:104189856C>G (rs1800546)	ALDOB	не обнаружен
Болезнь Вильсона		
chr13:52518281G>T (rs76151636)	ATP7B	не обнаружен
Муковисцидоз		
chr7:117170953G>T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199644ATCT>A (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199666AAT>A (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117232231AT>A (rs121908812)	CFTR	не обнаружен
chr7:117280015C>T (rs75039782)	CFTR	не обнаружен
chr7:117282620G>A (rs77010898)	CFTR	не обнаружен
chr7:117292931C>G (rs80034486)	CFTR	не обнаружен
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата		
chr1:173800770T>C,G (rs142433332)	DARS2	не обнаружен
Синдром Смита-Лемли-Опица		
chr11:71152447C>T (rs11555217)	DHCR7	не обнаружен
Галактоземия		
chr9:34648167A>G (rs75391579)	GALT	не обнаружен
chr9:34649029G>T (rs111033773)	GALT	не обнаружен
Тугоухость		
chr13:20763452A>G (rs80338945)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763485AG>A (rs80338943)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763553CA>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763612C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763685AC>A (rs80338939)	GJB2	не обнаружен
Болезнь Тея-Сакса		
chr15:72642859C>G,T (rs121907954)	HEXA	не обнаружен
Мукополисахаридоз, тип I		
chr4:981646C>T (rs121965020)	IDUA	не обнаружен
Фенилкетонурия		
chr12:103234271G>A (rs5030858)	PAH	не обнаружен
chr12:103234285G>A (rs5030857)	PAH	не обнаружен
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I		
chr18:59774218C>G,T (rs376355678)	PIGN	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:51889738G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен
chr6:51947999G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		
chr16:8905010G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Диастрофическая дисплазия		
chr5:149359991C>T (rs104893915)	SLC26A2	не обнаружен
Тугоухость		
chr7:107315496T>C (rs80338848)	SLC26A4	не обнаружен
Иммунокостная дисплазия Шимке		
chr2:217342939G>T (rs119473033)	SMARCAL1	не обнаружен
Нейрональный цероидный липофусциноз		
chr11:6638271G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6638385C>G (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2а		
chr1:215901574C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Носительство исследуемых вариантов не обнаружено. Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивными заболеваниями, причиной которых могут быть исследуемые мутации, низкий.
Вто же время, исследование не исключает всех возможных генетических нарушений как у обследуемого, так и у будущего ребенка, в том числе других, более редких мутаций в генах, связанных с наследственными заболеваниями.

Врач-генетик,