

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): с.54-5940_273+10250del121kb (CFTRdele2,3), с.1521_1523delCTT (F508del), с.2051_2052delAAinsG (2183AA>G), с.1545_1546delTA (1677delTA), с.2012delT (2143delT), с.2052dupA (2184insA), с.262_263delTT (394delTT), с.3691delT (3821delT), с.413_415dupTAC (L138ins), с.1624G>T (G542X), с.3846G>A (W1282X), с.3909C>G (N1303K), с.1000C>T (R334W), с.3718-2477C>T (с.3717+12191C>T; 3849+10kbC>T), с.472_473insA (604insA), с.3816_3817delGT (3944delGT), с.3587C>G (S1196X), с.489+1G>T (621+1G>T), с.274G>A (E92K), с.3140-26A>G (3272-26A>G), с.3883delA (4015delA), с.3891dup (4022insT), с.3844T>C (W1282R), с.2657+5G>A (2789+5G>A), с.3140-16T>A (3272-16T>A), с.1397C>G (S466X), с.1766+1G>A (1898+1G>A), с.2988+1G>A (3120+1G>A), с.1040G>C (R347P), с.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.

Заведующая лабораторией:

Пугачева



Пугачева Н.М.