

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1



Карта 45176/2023 Номер исследования 054029611

Фамилия Ертмакова Аделина Феликсовна

Дата рождения 31.10.2023

Регион Чувашская Республика- Чув

Направившее ЛПУ

Направивший врач

Кем назначено

Метод исследования Аллель-специфичная MLPA

Материал пятна крови на карточке-филтре №903 Дата поступления 22.11.2023

Направляющий диагноз Исследование назначено в регистратуре, без приема врача

Пункт прейскуранта 4.2.20 Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1

ДНК	Фамилия, И.О.	TCIRG1, с.807+5G>A
ор_1111.1	Ертмакова Аделина Феликсовна	с.807+5G>A(; (807+5G>A)

**Заключение:**

*Проведено исследование ДНК Ертмаковой Аделины Феликсовны на наличие частой мутации с.807+5G>A в гене TCIRG1, ответственной за развитие аутосомно-рецессивного остеопетроза среди чувашей и марийцев.*

*В результате анализа данный патогенный вариант обнаружен в гомо-/гемизиготном состоянии.*

Дата: 27.11.2023

Специалист лаборатории

Заведующий лабораторией

Огородова Наталья

Щагина О. А.

**Результат анализа может быть интерпретирован только врачом.**

