

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 38 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 16.09.2023
Дата поступления образца: 16.09.2023
Врач: 16.10.2023
Дата печати результата: 16.10.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Муковисцидоз CFTR	не обнаружен	Протестировано наличие мутаций del21kb, delF508, 2183AA>G, 1677delTA, 2143delT, 2184insA, 394delTT, 3821delT, L138ins, G542X, W1282X, N1303K, R334W, 3849+10kbC>T, 604insA, 3944delGT, S1196X, 621+1g>t, E92K, 3272-26A>G, 4015delA, 4022insT, W1282R, 2785+5G>A, 3272-16T>A, S466X, 1898+1G>A, R347P, S945L, 3120+1G>A в гене, ответственном за развитие муковисцидоза. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

ОПИСАНИЕ

Пациентка обследована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие частых патогенных вариантов в гене CFTR по тесту № 7791:

Муковисцидоз (CYSTIC FIBROSIS; CF; OMIM 219700)

Муковисцидоз – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.

В ходе исследования в гене CFTR протестированы следующие 30ть мутаций:

- 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.37182477C>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).

РЕЗУЛЬТАТ

Транскрипт: NM_000492.3

ДНК	Ф.И.О.	CFTR (30 мутаций)
9685		Не выявлено

При исследовании образцов ДНК в гене CFTR частых патогенных вариантов, ответственных за развитие заболевания, **не обнаружено**.

! Однако важно понимать, что отсутствие наиболее частых патогенных вариантов в гене CFTR не исключает вероятность носительства редких.

Возможен анализ всей кодирующей последовательности гена CFTR.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.