

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 10 месяцев
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.05.2019 09:38
Дата поступления образца: 18.05.2019 03:55
Врач: 31.05.2019 15:23
Дата печати результата: 16.06.2021 11:32

Исследование	Результат	Комментарий
Частые мутации в гене GCDH	СМ. КОММ	Методом прямого автоматического секвенирования проведен частичный анализ гена GCDH (Глутаровая ацидемия тип 1, MIM 231670). Проанализирован 11 экзон гена и прилегающие зоны сплайсинга. Частая мутация NM_000159.2: с. 1204C>T (p. Arg402Trp) не обнаружена. В случае предположения заболевания - глутаровая ацидемия тип 1 рекомендуется провести исследование органических кислот в моче и спектра аминокислот ацилкарнитинов методами ГХ-МС и МС/МС.

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