

**ФИО**

**Пол:**

**Жен**

**Возраст:**

**41 год**

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

28.03.2023

Дата поступления образца:

30.03.2023

Врач:

30.03.2023

Дата печати результата:

30.03.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Носительство наслед. болезней у матери	<b>СМ.КОММ.</b>	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

**Заключение**
**по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний**
**Пациент:**

Дата рождения: Пол: Женский

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Номер исследования:

Номер заказа:

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>A, T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199645TCTTT>TT (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117199666AATATAG>AATAG (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117232231ATTA>ATA (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 (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
chr13:20763485AGGGC>AGGC (rs80338943)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763553CA>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763612C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20763685ACCCCCA>ACCCCCA,ACCCCCC (rs80338939)	GJB2	обнаружено носительство
chr13:20766921C>T (rs80338940)	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>T, G (rs376355678)	PIGN	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:51889738G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен

Исследуемый вариант	Ген	Результат
chr6:51947999G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		
chr16:8905010G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен
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 липофуциноз		
chr11:6638271G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6638385C>G,A,T (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2a		
chr1:215901574C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По результатам исследования ДНК, выявлено гетерозиготное носительство мутации rs80338939 в гене GJB2. При носительстве мутации в гене GJB2 у супруга(и) риск рождения ребенка с тугоухостью высокий (25%)

Рекомендовано:

1. Поиск мутаций в гене GJB2 у супруга(и)
2. Консультация врача-генетика с результатами

Врач-генетик,  
Киевская Юлия Кирилловна

