

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 41 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 20.12.2022
Дата поступления образца: 20.12.2022
Врач: 12.01.2023
Дата печати результата: 12.01.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Частичный анализ гена ASS	СМ. КОММ	Цель исследования: поиск мутаций у родственников пробанда. Методом прямого автоматического секвенирования отцу пробанда проведен частичный анализ гена ASS1 (Цитруллинемия классическая, OMIM 215700, аутосомно-рецессивное наследование). Выявлена мутация NM_000050.4:c.1168G>A (p.Gly390Arg) (CM900037) в гетерозиготном состоянии.

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