ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «3»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

Спецпанель для доноров

Фамилия:
Имя:
Отчество:
Дата рождения:
Лабораторный №:
Дата выдачи:

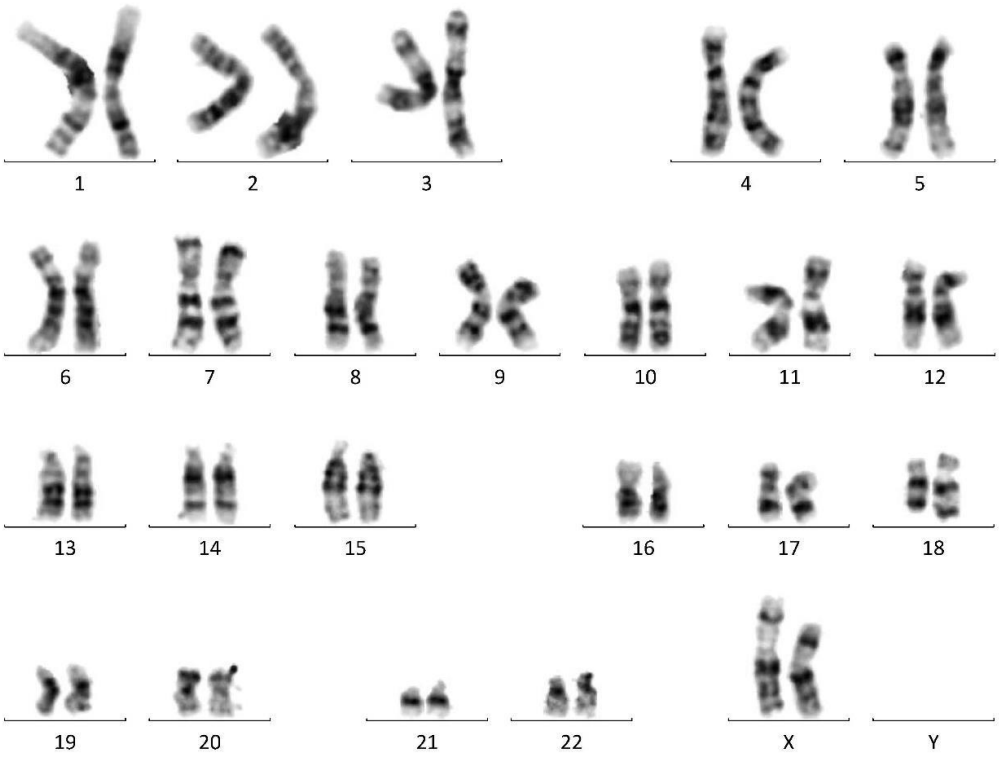
СЕРБАЛАБ

РЕЗУЛЬТАТ КАРИОТИПИРОВАНИЯ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:
ФГА-стимулированные лимфоциты периферической крови, дифференциальное окрашивание QFH/AcD. Уровень разрешения 550 сегментов (ISCN).

Результат исследования: 46,XX

Заключение: Кариотип нормальный женский.



РЕЗУЛЬТАТЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ: Real-time PCR.
Проведено исследование гена *SMN1* на наличие делеции экзона 7.
Перечисленные мутации в гене *SMN1* не обнаружены.

НЕСИНДРОМАЛЬНАЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ: ПЦР, ПДРФ.
Проведено исследование гена *GJB2* на наличие делеций 35delG и 167delT.
Перечисленные мутации в гене *GJB2* не обнаружены.

МУКОВИСЦИДОЗ (МАЖОРНЫЕ МУТАЦИИ)

МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: ПЦР, ПДРФ.

Проведено исследование гена *CFTR* на наличие следующих мутаций:

- delF508
- 1660delG
- 1677delTA
- delI507
- CFTRdel21kb

Перечисленные мутации в гене *CFTR* не обнаружены.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: ПЦР, ПДРФ.

Проведено исследование гена *PAH* на наличие мутации R408W.
Перечисленные мутации в гене *PAH* не обнаружены.

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ: ПЦР, ПДРФ.
Проведено исследование гена *GALT* на наличие мутаций Q188R и K285N.
Перечисленные мутации в гене *GALT* не обнаружены.

АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: Real-time PCR, ПДРФ, PCR, секвенирование по Сэнгеру.

Проведено исследование гена *CYP21A2* на наличие следующих мутаций:

- delA2 (2 копии)
- P31L (экзон 1)
- I2splice (интрон 2)
- del8bp (экзон 3)
- I173N (экзон 4)
- V238E (экзон 6)
- V282L (экзон 7)
- Q319X (экзон 8)
- R357Q (экзон 8)
- R357W (экзон 8)
- P454S (экзон 10)

Перечисленные варианты не идентифицированы (P=99%), что не является основанием для исключения ВДКН.

Сидорова О. И. не является носителем исследуемых вариантов в гене *CYP21A2*.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Консультация врача-генетика по результатам исследования.

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик:	Севостьянова А. М.
Врач лабораторный генетик:	Обухова О. Ю.

ИССЛЕДОВАНИЕ ВЫПОЛНЕНО:

Центр геномных технологий «Сербалаб» ООО «Сербалаб»
Лицензия ЛО-78-01-007244
г. Санкт-Петербург, Большой пр-т ВО,90, к 2, лит З
info@cerbalab.ru | www.cerbalab.ru
+7 (812) 602 93 38

Дополнительно:

1. **Real-time PCR:**
   Определение делеций экзона 7 гена *SMN1* было проведено методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) с гибридизационно-флуоресцентной детекцией продуктов ПЦР в режиме реального времени.

2. **ПЦР-ПДРФ:**
   Анализ ДНК при исследовании генов *GJB2, CFTR, PAH, GALT* проводили на программируемом термоциклере, используя стандартный протокол.