

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
<i>A27.05.035 Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене PAH (фенилкетонурия) в крови</i>			
Мутации гена PAH (диагностика фенилкетонурии)	Патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln в гене PAH обнаружено не было.		Патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln обнаружено не было
У пациента не было обнаружено распространенных патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln в гене PAH, что значительно снижается вероятность наличия у пациента фенилкетонурии или носительства данного заболевания, но не исключает этого полностью. При сохранении подозрения на наличия у пациента заболевания рекомендуется проведение более расширенного генотипирования гена PAH или других генов, aberrации в которых ответственны за развитие других форм гиперфенилаланинемии.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации