

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25		
	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025		
A27.05.035 Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене РАН (фенилкетонурия) в крови			
Мутации гена РАН (диагностика фенилкетонурии)	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный вариант p.R408W (rs5030858).	Патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln обнаружено не было	
У пациента был обнаружен патогенный вариант в гене РАН. Распространенность носительства патогенных вариантов в гене РАН в Российской Федерации составляет 2-3%. Выявление патогенных вариантов в гомозиготной форме подтверждает диагноз фенилкетонурии. При выявлении двух гетерозигот рекомендуется проведение исследования у родителей пациента. При обнаружении одного патогенного варианта в гетерозиготном состоянии и при сохранении подозрения у пациента фенилкетонурии рекомендуется проведение расширенного генотипирования гена РАН для подтверждения диагноза. Выявление одного гетерозиготного варианта гена РАН у взрослого человека без симптомов фенилкетонурии подтверждает у него носительство данного заболевания.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации