

**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
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
<b>Биоматериал:</b> Венозная кровь	<b>Дата взятия биоматериала:</b>	<b>Дата поступления в лабораторию:</b>	
	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)	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 организаций