

ФГБНУ Медико Генетический
Научный Центр

115522 г. Москва ул. Москворечье д. 1

Тел: +7 (495) 111-00-00

Факс: +7 (499) 371-20-12

Лаборатория молекулярно-генетической
диагностики №1 МГЦ



Пункт референс-анализа 4.84.15 Поиск мутаций в гене TCIRG1

Фамилия Курбанисмаилов Адам Сухрабович

Организация МГНЦ ФГБНУ

Врач Матющенко Галина Николаевна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 53 314 688 Карта 9716/2018

Транскрипт: NM_006019.3

ДНК	Фамилия, И.О.	TCIRG1
ор-1047.1	Курбанисмаилов Адам Сухрабович	1230delG [(1230delG)]

Заключение:

У Курбанисмаилова Адама Сухрабовича методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование кодирующей последовательности гена TCIRG1, мутации в котором ответственны за рецессивный остеопетроз (мраморную болезнь костей).

В экзоне 11 гена TCIRG1 обнаружен патогенный вариант с 1230delG в гомо-гетерозиготном состоянии.

Диагноз "рецессивный остеопетроз" молекулярно-генетическими методами подтвержден.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 23.05.2018

Зав. лабораторией, к.м.н.

(Щакин С.А.)