

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА"

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1

Тел: +7(495)111-0303

Факс: +7(499)324-0702

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1



Пункт преискуранта 4.1.18.1 Поиск наиболее частых мутаций в гене *FGFR3* (кровь с ЭДТА)

Фамилия Тарханян Менау Аргиштиевич

Врач Маркова Татьяна Владимировна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 053669884 Карта 14753/2021

ДНК	ФИО	G1123T (Gly375Cys)	G1138A (Gly380Arg)	G1138C (Gly380Arg)	A1619G (Asn540Ser)	C1620G (Asn540Lys)	C1620A (Asn540Lys)
1365.1	Тарханян Менау Аргиштиевич	N/N	MUT/N	N/N	N/N	N/N	N/N

Заключение:

Проведено исследование образца Тарханяна Менау Аргиштиевича с целью поиска шести наиболее частых патогенных вариантов в гене *FGFR3* (NM_000142): с.1138G>A и с.1138G>C (р.Gly380Arg) и с.1123G>T (р.Gly375Cys), регистрируемых при ахондроплазии, и с.1620C>A и с.1620C>G (р.Asn540Lys) и с.1619A>G (р.Asn540Ser), регистрируемых при гипохондроплазии.

Обнаружен патогенный вариант р.Gly380Arg в гетерозиготном состоянии. Диагноз ахондроплазии подтвержден молекулярно-генетическими методами.

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

Дата: 09.06.2021

Зав. лабораторией, к.м.н.



(Щагина О.А.)