

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	01.01.2026
Коментарі:			

ДНК-діагностика фенілкетонурії

Досліджувальний матеріал: переферична кров

Метод дослідження: ПЛР

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Поліморфізм гена PAH	Результат	Коментар
R261Q (rs5030849) [G>A] Фенілаланінгідроксилаза	G/G	G/G - "нейтральний генотип"; G/A - гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A - гомозиготне носійство (генотип ризику).
R408W (rs5030858) [C>T] Фенілаланінгідроксилаза	C/C	C/C - "нейтральний генотип"; C/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).
IVS10-11G>A (IVS10AS, G-A, -11; rs5030855) [G>A] Фенілаланінгідроксилаза	G/G	G/G - "нейтральний генотип"; G/A - гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A - гомозиготне носійство (генотип ризику).
IVS12+1G>A (IVS12DS, G-A, +1; rs5030861) [G>A] Фенілаланінгідроксилаза	G/G	G/G - "нейтральний генотип"; G/A - гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A - гомозиготне носійство (генотип ризику).

ПРИМІТКА

Дані результату дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікареві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

Рекомендована консультація лікаря.

Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Генетик Олена ОРЕЛ

Завідувач лабораторії Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО