РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

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

Діагностика непереносимості фруктози

Досліджувальний матеріал: периферична кров
Метод дослідження: Real-Time PCR

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Генетичний варіант	Результат	Коментар
ALDOB p.A150P (c.448G>C) NM_000035.4 rs1800546	**G/C**	G/G - “нейтральний генотип”; G/C - гетерозиготне носійство (генотип ризику); C/C - гомозиготне носійство (генотип ризику).
ALDOB p.A175D (c.524C>A) NM_000035.4 rs76917243	**C/C**	C/C - “нейтральний генотип”; C/A - гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A - гомозиготне носійство (генотип ризику).
ALDOB p.N335K (c.1005C>G) NM_000035.4 rs78340951	**C/C**	C/C - “нейтральний генотип”; C/G - гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G - гомозиготне носійство (генотип ризику)
ALDOB c.360_363del NM_000035.4 rs387906225	**wt/wt**	wt/wt - “нейтральний генотип”; wt/del - гетерозиготне носійство (генотип ризику); del/del - гомозиготне носійство (генотип ризику)

ВИСНОВОК

За результатами дослідження, з переліку вищезазначених мутацій, виявлено мутацію ALDOB (c.448G>C) в гетерозиготному стані.

ПРИМІТКА

Панель націлена на 4 специфічних мутацій (таргетний скринінг). Негативний результат не виключає рідкісні патогенні варіанти. Проведення гемотрансфузії за останні 3 місяці або алогенної трансплантації кісткового мозку може спричинити отримання хибного профілю ДНК.
Рекомендовано медико-генетичне консультування.

Генетик **Катерина ІВАНЕНКО**

Завідувач лабораторії **Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО**

Дослідження виконано підрядною організацією. Статус акредитації визначається сферою акредитації безпосереднього виконавця

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.