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 сукрози

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

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Генетичний варіант	Результат	Коментар
SI p.V577G (c.1730T>G) NM_001041.4 rs121912615	**G/G**	T/T - “нейтральний генотип”; T/G - гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G - гомозиготне носійство (генотип ризику).
SI p.G1073D (c.3218G>A) NM_001041.4 rs121912616	**G/G**	G/G - “нейтральний генотип”; G/A - гетерозиготне носійство (генотип ризику); A/A - гомозиготне носійство (генотип ризику).
SI p.F1745C (c.5234T>G) NM_001041.4 rs79717168	**T/T**	T/T - “нейтральний генотип”; T/G - гетерозиготне носійство (генотип ризику); G/G - гомозиготне носійство (генотип ризику).
SI p.R1124* (c.3370C>T) NM_001041.4 rs200451408	**C/C**	C/C - “нейтральний генотип”; C/T - гетерозиготне носійство (генотип ризику); T/T - гомозиготне носійство (генотип ризику).

ВИСНОВОК

За результатами дослідження, з переліку вищезазначених мутацій, виявлено мутацію SI (c.1730T>G) в гомозиготному 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 лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
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