

ФИО

Пол:

Дата рождения:

Возраст:

ИНЗ:

Дата взятия образца:

Дата поступления образца:

Врач:

Дата печати результата:

Жен

25.08.1980

45 лет

999999999

11.12.2025 08:44

11.12.2025 19:43

23.12.2025 12:05

23.12.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Частая мутация в гене BTД	НЕ ОБНАР	Методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру проведен поиск частого патогенного варианта NM_001370658.1:c.38_44delGCGGCTGinsTCC, NP_001357587.1:p.(Cys13PhefsTer36) в гене BTД (OMIM 609019). Патогенные варианты в гене BTД приводят к развитию недостаточности биотинидазы (OMIM#253260), аутосомно-рецессивный тип наследования. Вариант с.38_44delGCGGCTGinsTCC, р.(Cys13PhefsTer36) не выявлен. Следует отметить, что данное исследование не исключает других более редких вариантов в гене BTД.

Исполнитель Иванов И.И., врач - лабораторный генетик

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача