

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 26 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 17.06.2021  
Дата поступления образца: 18.06.2021  
Врач: 18.07.2021  
Дата печати результата: 18.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген РАН м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Фенилкетонурии. Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1995 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью определения носительства мутаций в гене PAH, приводящих к возникновению фенилкетонурии (профиль № 7888PAH).

***Фенилкетонурия** - одно из наиболее частых моногенных заболеваний. Исследование мутаций гена фенилаланин-4-гидроксилазы может иметь диагностическое значение (у больных с клиническими проявлениями заболевания), а также прогностическое значение с целью выявления носительства неблагоприятных мутаций у здоровых лиц, вступающих в брак и/или планирующих деторождение.*

*Тип наследования ФКУ – аутосомно-рецессивный. Заболевание связано с мутацией в гене ФАГ (PAH) фенилаланингидроксилазы. На сегодняшний день в гене ФАГ описано свыше 400 мутаций, частота и встречаемость которых характеризуется существенными межпопуляционными различиями. Однако лишь несколько из них встречаются с частотой более 1%. Самой распространенной мутацией для жителей Европы является миссенс-мутация в экзоне 12 гена ФАГ – R408W.*

*При данном исследовании проводится выявление мутаций R408W, P281L, R261Q, R158Q, R252W, IVS4+5g>t, IVS10-11g->a, IVS12+1g->a. Суммарная информативность системы составляет 81% от числа поврежденных хромосом.*

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене PAH методом прямого автоматического секвенирования экзонов 1-13, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации.

### Мутации не выявлены

ДНК	Ф.И.О.	ген PAH (NM_000277.2)
4066.1		c.[=];[=]

Соответственно, она не заболит фенилкетонурией. Вероятность данного заболевания у её потомков также низкая.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача