

ФИО

Пол: **Муж**
Дата рождения: **07.06.1985**
Возраст: **40 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 29.08.2025 16:53
Дата поступления образца: 31.08.2025 08:45
Врач: 11.09.2025 11:16
Дата печати результата: 05.11.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Фенилкетонурия РАН	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

ОПИСАНИЕ

Пациент обследован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» по тесту №7781:

**Фенилкетонурия
(PHENYLKETONURIA; PKU OMIM 261600).**

Фенилкетонурия – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание из группы ферментопатий, характеризующееся нарушением обмена аминокислоты фенилаланина (ФА).

Ген PAH кодирует аминокислотную последовательность фермента фенилаланингидроксилазы, участвующего в процессе превращения фенилаланина в тирозин. На сегодняшний день описано свыше 1000 мутаций в гене PAH. Частота заболеваемости по РФ составляет ~1:10000.

В гене PAH проанализированы следующие частые мутации: c.47_48del (p.Ser16*), c.143T>C (p.Leu48Ser), c.168+5G>A (IVS2+5G>A), c.168+5G>C (IVS2+5G>C), c.331C>T (p.Arg111*), c.441+5G>T (IVS4+5G>T), c.442-2913_509+1173del4154ins268 (EX5del4154ins268), c.473G>A (p.Arg158Gln), c.664_665del (p.Asp222*), c.727C>T (p.Arg243*), c.728G>A (p.Arg243Gln), c.754C>T (p.Arg252Trp), c.781C>T (p.Arg261*), c.782G>A (p.Arg261Gln), c.838G>A (p.Glu280Lys), c.842C>T (p.Pro281Leu), c.898G>T (p.Ala300Ser), c.916A>G (p.Ile306Val), c.1045T>C (p.Ser349Pro), c.1066-11G>A (IVS10-11G>A), c.1169A>G (p.Glu390Gly), c.1208C>T (p.Ala403Val), c.1222C>T (p.Arg408Trp), c.1241A>G (p.Tyr414Cys), c.1315+1G>A (IVS12+1G>A).

РЕЗУЛЬТАТ

ДНК	ФИО	Ген PAH (25 частых мутаций)
7499		Частых патогенных вариантов не выявлено

При исследовании образцов ДНК в гене PAH частых патогенных вариантов, ответственных за развитие заболевания, **не обнаружено**.

! Отсутствие наиболее частых патогенных вариантов в гене PAH не исключает вероятность носительства редких мутаций.

Возможен анализ всей кодирующей последовательности гена PAH.

Рекомендуется очная консультация врача-генетика для решения вопроса о дальнейшего тактике обследования.

к.м.н. врач-генетик