

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА

Дата рождения: 01.01.2000 (26 л.) Пол: М

Регистрация биоматериала: 05.02.2026

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №:

 Заказчик: "Полное наименование  
 юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНККОМ"

**Скрининг на наследственные заболевания перед беременностью (гены GJB2, SMN1, PAH, CFTR)**

Показатель	Результат	Реф. значения
Носительство 5q-спинальной мышечной атрофии (количество копий генов SMN1, SMN2)	Не обнаружено носительства делеции гена SMN1. Копий гена SMN1 - 2 , копий гена SMN2 - 1 .	Не обнаружено носительства делеции гена SMN1. Копий гена SMN1 - 2, копий гена SMN2 - 0-4
Носительство наследственной тугоухости (распространенные патогенные варианты в гене GJB2, делеции и дупликации генов GJB2, GJB3, GJB6)	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в гене GJB2, а также носительства делеций и дупликаций генов GJB2, GJB3, GJB6	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в гене GJB2, а также носительства делеций и дупликаций генов GJB2, GJB3, GJB6
Носительство CFTR-ассоциированных заболеваний (распространенные патогенные варианты в гене CFTR (муковисцидоз, наследственные панкреатит, мужское бесплодие))	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в гене CFTR	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в гене CFTR
Носительство фенилкетонурии (патогенные варианты p.Arg408Trp и p.Arg261Gln в гене PAH)	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln в гене PAH	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов p.Arg408Trp и p.Arg261Gln в гене PAH
Генетическое заключение	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в генах GJB2, CFTR, PAH, SMN1	Не обнаружено носительства распространенных патогенных вариантов в генах GJB2, CFTR, PAH, SMN1

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: