

























Ф.И.О.:
Дата рождения: 28.08.1988 (32 г.) Пол: Ж
Регистрация био материала: 20.10.2020
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №:
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Адрес: МОСКВА



Синдром Коудена

Название гена	Ген	SNP	Генотип	Риск
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	633C>A; Cys211Ter	  	Среднепопуляционный
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	79+1G>A/T	  	Среднепопуляционный
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	G129E (COWDEN DISEASE 1) G>A	  	Среднепопуляционный
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	His123Arg	  	Высокий
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	Cys124Arg	  	Высокий
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	389G>A; Arg130Gln	  	Среднепопуляционный
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	388C>T; Arg130Ter	  	Среднепопуляционный
Фосфатаза и гомолог тензина	PTEN	R233X; 697C>T; Arg233Ter	  	Среднепопуляционный

Заключение:

633C>A; Cys211Ter: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

79+1G>A/T: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

G129E (COWDEN DISEASE 1) G>A: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

His123Arg: Обнаружен патогенный вариант гена PTEN, связанный с синдром Коудена.

Cys124Arg: Обнаружен патогенный вариант гена PTEN, связанный с синдром Коудена.

389G>A; Arg130Gln: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

388C>T; Arg130Ter: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

R233X; 697C>T; Arg233Ter: Патогенный вариант гена PTEN не обнаружен.

Дата выполнения исследования: **20.10.2020** Исследование выполнил