



Резултатите не могат да се публикуват без съгласието на Лабораторията!

РЕЗУЛТАТ ОТ ГЕНЕТИЧНО ИЗСЛЕДВАНЕ

Доротея Миленова Генова

ДМГ08112011, родена: 08.11.2011, регистр.: 12.08.2013 10:51

посещение от: 12.08.2013 10:51, възраст: 1год.9мес.

Венозна кръв с EDTA - ДНК 3 ml, Качествен, взет на: 08.08.2013, код на обработка: 30525 / CF 1012

изпратен от: ЯНЕВА, СБАЛДБ-Гастро/Нефрология, ул."Иван Гешов", 11, София

Изследване	Резултат	Ком.
ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ		
ИЗОЛИРАНЕ НА ДНК		
Солево изолиране	1	
МОНОГЕННИ БОЛЕСТИ - ДНК анализ		
CF - Муковисцидоза		
Директен ДНК анализ		
ОСНОВЕН ПАКЕТ		
екзон 10		
F508 del (c.1521_1523delCTT)	ХОМОЗИГОТ по мутацията	1)
1677 del TA (c.1545_delTA)	Не се открива мутация	
Q493R (c.1478A>G)	Не се открива мутация	
1716+1 G->A (c.1584+1G>A)	Не се открива мутация	
екзон 21		
N1303K (c.3909C>G)	Не се открива мутация	
екзон 11		
G542X (c.1624G>T)	Не се открива мутация	
R553X	Не се открива мутация	

Брой изследвания: 8

КОМЕНТАРИ:

1) Потвърждава се поставената клинична диагноза. Семейството се насочва за медико-генетична консултация. Съществува 25% риск за раждане на следващо болно дете в семейството. Възможен е дородов анализ с цел ранна диагностика на заболяването. Изследванията се провеждат в 11-12 гестационна седмица (втори месец на бременност). Препоръчва се генетична консултация преди планиране на бременност.

Изпълнили изследванията:

ГЕТОВА Гергана

доц. САВОВ Алексей, "доктор"

д-р И. Брадинова:

Началник НГЛ: доц. А. САВОВ

НАСОЧВАЩИЯТ ЛЕКАР Е ДЛЪЖЕН:

1. Да информира предварително писмено и устно за възможностите и евентуалните рискове от тези изследвания;
2. Да връчи резултата лично на пациента и да го насочи за генетична консултация при наличие на отклонение.

Компетентна генетична консултация можете да получите в НАЦИОНАЛНАТА ГЕНЕТИЧНА ЛАБОРАТОРИЯ, от 9 до 14 ч.