

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1

Тяжелобольным детям Удмуртии



Пункт преискуранта 4.63.1 Комплексный анализ патогенности выявленной методом МПС  
мутации для ядерной семьи (1 мутация)

Фамилия Ильин Григорий Александрович, Ильин Александр Ильич, Ильина Екатерина Максимовна

Врач Демина Нина Александровна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 053583014 Карта 9536/2020

ДНК	Фамилия, И.О.	SIN3A(NM_015477.3)
EX1286	Ильин Григорий Александрович	c.[1728_1729del];[=]
759.2	Ильин Александр Ильич	c.[=];[=]
759.3	Ильина Екатерина Максимовна	c.[=];[=]

**Заключение:**

методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру проведен поиск варианта SIN3A(NM\_015477.3):c.1728\_1729del (p.Cys577Ter).

У Ильина Г.А. выявлен de novo патогенный вариант c.1728\_1729del в гетерозиготном состоянии.

У родителей пробанда изменений нуклеотидной последовательности не обнаружено.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 19.01.2021

Зав. лабораторией, к.м.н.

(Щагина О.А.)

