



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР"

Адрес: 115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
Тел: +7(495)111-0303 Email: registratura@med-gen.ru



Лаборатория селективного скрининга

Заключение

Карта: 10375/2018

Номер исследования: 053328636

Направивший врач: Регистратор Гогиберидзе Натия Автандиловна

Фамилия: Бегтягин Илья Александрович

Кем направлен: БУЗ УР РДКБ г.Ижевск

Обследован в лаборатории селективного скрининга

ФИО	Статус	c.89+5G>C	Arg208Ter m	c.1678_1679delCT
Бегтягин Илья Александрович	пациент	+/+	-/-	-/-
Бегтягина Елена Олеговна	мать	+/-	-/-	-/-

Заключение:

у пациента выявлена мутация c.89+5G>C гена TRP1/CLN2 (нейрональный цероидный липофуциноз тип 2). Для исключения ложной гомозиготности необходимо исследование ДНК отца.

Сотрудник, выполнявший анализ

Букина

Зав. лабораторией

Интерпретировать результаты лабораторного исследования может только врач!

Дата: 28.06.2018

(Букина Анна Михайловна)

д.м.н. Захарова Е.Ю.

