



Результаты исследований

Пациент

Пол женский

Возраст 32

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал
Молекулярно-генетические исследования		
[00822] Генетическая предрасположенность к нейросенсорной тугоухости: мутации в гене GJB2 - кровь		
Фенотип	Нейросенсорная тугоухость типа 1А	
Ген	GJB2 (Коннексин 26)	
Вариант	G12fs; p.Gly12fs; c.35delG; rs80338939	
Генотип	Ins/Del	
Риск	Среднепопуляционный	
Заключение GJB2(35DelG; Gly12ValfsTer2)	Обнаружена патогенная мутация c.35delG в гетерозиготной форме. Частота носительства в здоровой популяции колеблется от 6% до 2% в России. Частота гетерозиготного носительства в Европе 2-4%. Для расчета риска развития несиндромальной нейросенсорной тугоухости рекомендовано полное секвенирование генов GJB2 и GJB6.	

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).

Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.