



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 33

Показатель		Результат		Референсный интервал	
Молекулярно-генетические исследования					
[01171] Определение мутаций в гене HFE (наследственный гемохроматоз): c187C>G p.His63Asp (H63D) (rs1799945); c845G>A p.Cys282Tyr (C282Y)(rs1800562); c.193A>T, p.Ser65Cys (S65C)(rs1800730) - буккальный эпителий					
Наследственный гемохроматоз					
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат	Шифр
HFE	Белок HFE	C/G (rs1799945)	187C>G	C/C	1
rs1799945 – вариант гена HFE, который связан с лёгкой формой наследственного гемохроматоза.					
Синонимы: H63D or His63Asp					
Частота аллелей: G=0.109240					
HFE	Белок HFE	G/A (rs1800562)	845G>A	G/G	1
rs1800562 представляет собой SNP (однонуклеотидный полиморфизм, single nucleotid polymorphism), на который приходится ~ 85% всех случаев гемохроматоза.					
Синонимы: C282Y или Cys282Tyr					
Частота аллелей: A=0.033212					
HFE	Белок HFE	A/T (rs1800730)	193A>T	A/A	1
rs1800730 – вариант гена HFE, который связан с лёгкой формой наследственного гемохроматоза.					
Синонимы: S65C или Ser65Cys					
Частота аллелей: A=0.986399					
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель					

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.