

Как пройти ДНК тест Геном?

1

Позвонить 8 (800) 201 83 46 или оставить заявку

2

Оплатить исследование на сайте

Стоимость
95 000 ₽

3

Сдать венозную кровь

Сдавать кровь необходимо в пробирку с ЭДТА (пробирка с фиолетовой крышкой) в любой лаборатории вашего города

4

Сразу позвонить курьеру 8 (800) 201 83 46

Курьер заберет набор с вашей кровью и **бесплатно** отвезет в лабораторию.
90 календарных дней необходимо лаборатории для исследования



Передача биоматериала курьеру



Транспортировка в лабораторию



Исследование



Формирование отчета

5

Получить результаты исследования на электронную почту

Выдача сырых данных — бесплатно, по запросу.

f-GENETICS f-genetics.com		ID пациента в лаборатории IFLSA342342-00	ID сырых данных IFLSA342342-00	Результат
Пациент	Иванов Иван Иванович		Дата рождения 00.00.0000	Врач, назначивший исследование Иванов Иван Иванович
Дата получения 00.00.0000	Показания Синдромальная генетическая патология. Последствия перинатального поражения ЦНС, эпилептические приступы, фармакорезистентные. Конрактуры, стигмы дизэмбриогенеза.			
Дата выдачи 00.00.0000				
Результат биоинформатического анализа данных секвенирования ДНК (полное секвенирование генома)				
Патогенные генетические варианты			Не обнаружено	
Вероятно патогенные генетические варианты			Не обнаружено	
Варианты с неизвестным клиническим значением				
Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота
GRIN	Дефицит кофактора молибдена (615501)	14:g.67382746C>T ENST00000478722.1: c.416C>T ENSP0000047901.1: p.Thr139Met	Гетерозигота (рецессивный)	0
Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант rs373699396 в гетерозиготном состоянии в экзоне 6 из 23 экзонов гена GRIN, приводящий к аминокислотной замене p.Thr139Met. Патогенные биаллельные варианты в гене GRIN приводят к развитию аутосомно-рецессивного заболевания дефицит кофактора молибдена. Также, ранее был описан de novo вариант в этом гене, ассоциированный с эпилептической энцефалопатией:				

Оставить заявку на Геном

8 (800) 201 83 46