

ФИО
Пол: Муж
Дата рождения: 19.11.1995
Возраст: 30 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 16.03.2026 07:00
Дата поступления образца: 16.03.2026 11:42
Врач: 16.03.2026 11:58
Дата печати результата: 16.03.2026

Исследование	Результат	Единицы	Референсные значения
--------------	-----------	---------	----------------------

Частая мутация в гене ACADM	СМ.КОММ		
-----------------------------	----------------	--	--

Исполнитель Иванова И.И., врач - лабораторный генетик

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Карта **Номер исследования**
Фамилия
Дата рождения 19.11.1995
Регион Москва г
Направившее ЛПУ ООО "ИНВИТРО" (Москва г)
Направивший врач
Кем назначено
Метод исследования Секвенирование по Сенгеру
Материал Жидкая кровь с ЭДТА **Дата поступления** 27.02.2026
Направляющий диагноз Исследование назначено в регистратуре, без приема врача ()
Пункт преискуранта 3.65 Частая мутация в гене ACADM (Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот)

Заключение:

Методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру пациенту проведен анализ на частый патогенный вариант NM_000016.6:c.985A>G, NP_000007.1:p.(Lys329Glu) в гене ACADM (OMIM 60700). Патогенные варианты в гене ACADM приводят к развитию недостаточности среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот, ACADM, (OMIM 201450), аутосомно-рецессивный тип наследования).

Вариант c.985A>G, p.(Lys329Glu) не выявлен. В силу ограничения метода крупные перестройки в гене (инсерции, делеции, дупликации) могут быть не выявлены.

Рекомендована консультация врача-генетика.

Дата: 13.03.2026

Специалист лаборатории

Заведующий лабораторией

Результат анализа может быть интерпретирован только врачом.