



## Заключение Молекулярно-генетического исследования

**Фамилия:** Лажечников Егор Олегович  
**Возраст:** 06.01.2012г  
**Направительный диагноз:** синдром Арта?  
**Вид исследования:** Поиск мутаций в гене PRPS1

ДНК	ФИО	PRPS1
1960.1	Лажечников Е.О.	с.250C>T (Arg84Trp)

### Заключение:

У Лажечникова Е.О. методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск мутаций в гене PRPS1, ответственном за синдром Арта.

У Лажечникова Е.О. в экзоне 2 гена PRPS1 выявлена мутация с.250C>T (Arg84Trp) в гемизиготном состоянии.

Диагноз "синдром Арта" молекулярно-генетическими методами подтвержден.

Врач-лаборант

к. м. н. Миловидова Т.Б.

24.02.2015 г.

Врач-генетик



Киевская Ю.К.

