

Как пройти ДНК тест Экзом?

1

Позвонить **8 (800) 201 83 46** или оставить заявку

2

Оплатить исследование на сайте

Стоимость

42 000 ₽

3

Сдать венозную кровь

Необходимо сдать 3-4 мл. крови в пробирку с ЭДТА (пробирка с фиолетовой крышкой) в любой лаборатории вашего города. Обязательно подпишите пробирки.

4

Позвоните курьеру **8 800 201 83 46**

Курьер заберет набор с вашей кровью и **бесплатно** отвезет в лабораторию. 35 рабочих дней необходимо лаборатории для исследования.



Передача биоматериала курьеру



Транспортировка в лабораторию



Исследование

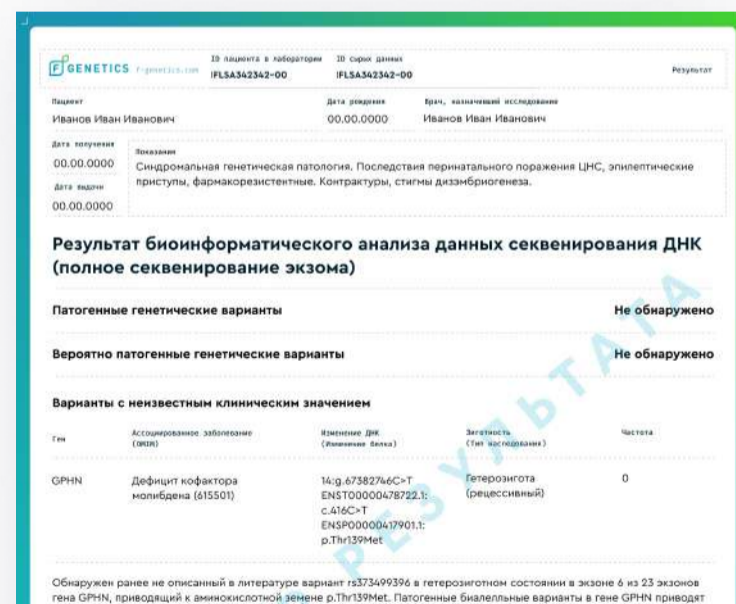


Формирование отчета

5

Получить результаты исследования на электронную почту

Выдача сырых данных — бесплатно, по запросу.



Пациент	ID пациента в лаборатории	ID серии данных	Результат										
Иванов Иван Иванович	IFLSA342342-00	IFLSA342342-00											
Дата получения	00.00.0000	Дата рождения	00.00.0000										
Дата выдачи	00.00.0000	Врач, заказавший исследование	Иванов Иван Иванович										
<p>Показан Синдромальная генетическая патология. Последствия перинатального поражения ЦНС, эпилептические приступы, фармакорезистентные. Контрактуры, стигмы дизэмбриогенеза.</p>													
<p>Результат биоинформатического анализа данных секвенирования ДНК (полное секвенирование экзома)</p>													
Патогенные генетические варианты			Не обнаружено										
Вероятно патогенные генетические варианты			Не обнаружено										
<p>Варианты с неизвестным клиническим значением</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Тип</th> <th>Ассоциированное заболевание (OMIM)</th> <th>Изменение ДНК (Показание Векса)</th> <th>Загадность (Тип наследования)</th> <th>Частота</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>GRIN</td> <td>Дефицит кофактора молибдена (615501)</td> <td>16:g.6758274C>T ENST00000478722.1: c.416C>T ENSP00000417901.1: p.Trp139Met</td> <td>Гетерозигота (рецессивный)</td> <td>0</td> </tr> </tbody> </table>				Тип	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (Показание Векса)	Загадность (Тип наследования)	Частота	GRIN	Дефицит кофактора молибдена (615501)	16:g.6758274C>T ENST00000478722.1: c.416C>T ENSP00000417901.1: p.Trp139Met	Гетерозигота (рецессивный)	0
Тип	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (Показание Векса)	Загадность (Тип наследования)	Частота									
GRIN	Дефицит кофактора молибдена (615501)	16:g.6758274C>T ENST00000478722.1: c.416C>T ENSP00000417901.1: p.Trp139Met	Гетерозигота (рецессивный)	0									
<p><small>Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант rs373499396 в гетерозиготном состоянии в экзоне 6 из 23 экзонах гена GRIN, приводящий к аминокислотной замене p.Trp139Met. Патогенные биллельные варианты в гене GRIN приводят к...</small></p>													

Оставить заявку на Экзом

8 (800) 201 83 46