

17.12.19

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1



Пункт прейскуранта 4.5.24 Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА)

Фамилия Сырцева Юлиана Константиновна

Врач Демина Нина Александровна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 053491879 **Карта** 29798/2019

ДНК	Фамилия, И.О.	SMN1 ex 7-8	SMN2 ex 7-8
10808.1	Сырцева Юлиана Константиновна	n=0	n=3

Заключение:

Проведен анализ числа копий генов SMN для Сырцевой Юлианы Константиновны. В результате исследования зарегистрировано n=0 копий экзонов 7-8 гена SMN1, n=3 копий экзонов 7-8 гена SMN2.

Таким образом, у Сырцевой Юлианы Константиновны выявлена делеция экзонов 7-8 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическим методом.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 12.12.2019

Зав. лабораторией, к.м.н.

(Щагина О.А.)

