

+38(048)706-15-95
+38(097)469-18-77



St. Paulus
German
Diagnostic
Center

www.dclinic.com.ua
Одеса, Новосельського, 68/2

Прізвище, ім'я, по-батькові, дата народження
БЕЗРОДНА Аріна Геннадіївна, 13.02.2015

Досліджуваний матеріал

Периферична кров

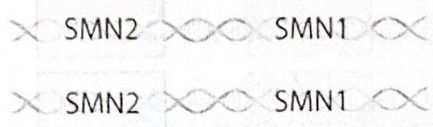
Номер аналізу, дата забору матеріалу
SM1286, 13.09.2018

Лікар

Можливі варіанти генотипів за генами спінальної м'язової атрофії **SMN1 (telSMN)** та **SMN2 (cenSMN)**

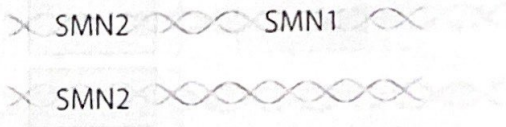
Нормальний генотип

Гомозиготне носійство генів SMN1 та SMN2



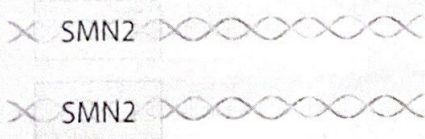
Носійство мутації спінальної м'язової атрофії

Гетерозиготна делеція гена SMN1

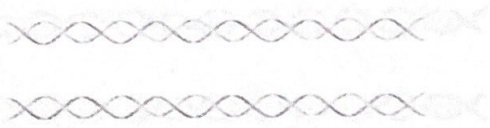


Патологічні генотипи

Гомозиготна делеція гена SMN1



Гомозиготна делеція генів SMN1 та SMN2



Аналіз

ПЛР в режимі реального часу

Заключення

Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікареві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

У пацієнта **БЕЗРОДНА А. Г.** виявлено делецію 7 екзона гена **SMN1(t)** у **ГОМО**зиготному стані - 0 копій, та 3 копії 7 екзона гена **SMN2(c)**.

Рекомендоване медико-генетичне консультування. Результат аналізу не виключає можливості наявності мутацій у інших сайтах досліджуваних генів. Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Дата видачі результату

13.09.2018

Лікар - лаборант

Черієга Тетяна