

Назва дослідження: ДНК-діагностика спінальної м'язової атрофії					
П.І.Б.:	Донець Ольга Іванівна	Стать:	Дата народження:	Вік:	Номер ЕМК:
		Жіноча	10.12.1991	28 років	2020.001542

Досліджуваний матеріал:	Номер аналізу:	Дата отримання зразку:
Периферична кров	SM 1828	29.10.2020
Метод дослідження:	Вид аналізу:	
Real-time PCR	Постнатальна ДНК-діагностика	

Результат діагностики		
Ген	Мутація	Статус
SMN1	делеція 7 екзону	Гомозигота за наявністю мутації (+ / +)
SMN2	копійність 7 екзону	Виявлено 3 копії

Діагностичний висновок

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

У пацієнтки Донець О. І. виявлено делецію 7 екзона гена SMN1(t) у ГОМОЗиготному 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 гена.

Заклучення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Протокол сформовано:	Садовська М. С.
Протокол перевірено:	Томяк М. В.
Протокол затверджено:	Томяк М. В.
Дата видачі дослідження:	11 листопада 2020 р.