

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

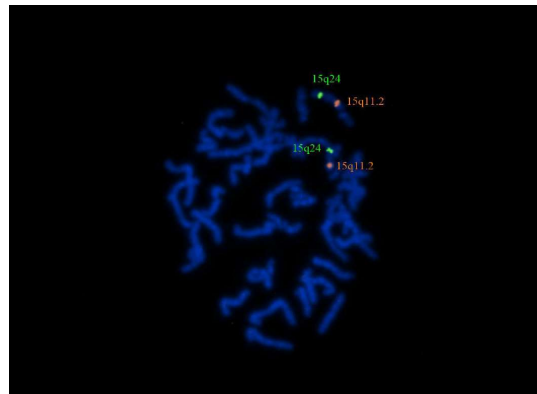
Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	01.01.2026
Коментарі:			

Діагностика синдромів Прадера-Віллі й Ангельмана

Досліджувальний матеріал: периферична кров (лімфоцити)

Метод дослідження: FISH

Визначення мікрodelеції в критичній ділянці 15q11.2 (синдроми Прадера-Віллі/Ангельмана)



Локус-специфічні проби:
SNRPN/PWAR5(15q11.2) – orange;
PML(15q24) – green (контроль)

При дослідженні 20 метафазних пластин за допомогою методу FISH:
Виявлено по два сигнали від локус-специфічної ділянки SNRPN/PWAR5(15q11.2).
Виявлено по два сигнали від контрольного локуса PML(15q24).
Молекулярно-цитогенетичний запис (ISCN): ish (15)(q11.2q24)(SNRPN+,PML+)

ВИСНОВОК:

Не виявлено стандартної мікрodelеції критичної ділянки 15q11.2 в досліджуваному біоматеріалі, що відповідає нормі для даного методу.

Примітка: З усього спектру даної патології методом FISH можна виявити лише близько 70% випадків, обумовлених наявністю мікрodelеції. Нормальний результат FISH не виключає діагноз, якщо він спричинений однобатьківською дисомією або мутацією центру імпринтингу.

Рекомендації: Консультація медичного генетика.

Генетик Олена КРАСНОПЬОРОВА

Завідувач лабораторії Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО

Лабораторія Медичного центру «Мати та дитина» ТОВ «НЕОМЕД 2007