

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

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

ДНК-діагностика спінальної м'язової атрофії (СМА) методом MLPA (гени SMN1, SMN2, silent carrier)

Досліджувальний матеріал: периферична кров

Метод дослідження: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Ген	Локалізація	Встановлений генотип	Референс
SMN1 exon 7	5q13.2	2 копії	2 копії
SMN1 exon 8	5q13.2	2 копії	2 копії
SMN2 exon 7	5q13.2	2 копії	0-4 копії
SMN1 exon 7 (NM_000344/4g.27706-27707de1AT)	5q13.2	не виявлено	не виявлено
SMN1 intron 7 (NM_000344.4g.27134T>G)	5q13.2	не виявлено	не виявлено

Інтерпретація

Виявлено по дві копії 7-го та 8-го екзонів гена SMN1, 2 копії 7-го екзону гена SMN2 що є нормою. Не виявлено мутацій NM_000344/4g. 27706-27707delAT та NM_000344.4g 27134T>G в ділянці 5q13.2

Примітка

Рекомендована консультація лікаря.

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

Генетик Карина ЖУКОВА

Завідувач лабораторії Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО