

ФИО

Пол:

Возраст:

ИНЗ:

Дата взятия образца:

Дата поступления образца:

Врач:

Дата печати результата:

Жен

38 лет

999999999

16.09.2023

16.09.2023

16.10.2023

16.10.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV ч.к. генов локуса 5q13 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления спинальной амиотрофии типа I, II, III, IV, анализ числа копий генов локуса 5q13 м. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.by

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие делеций 7-8 экзонов в гене *SMN1*, отвечающем за развитие спинальной амиотрофии (типы I, II, III, IV) с определением числа экзонов 7 и 8 генов *SMN1* и *SMN2* (профиль № 7996АМИ).

Протестированы гены:

- *SMN* – ген выживаемости мотонейронов (survival motor neuron – *SMN*), представленный двумя копиями (теломерной – *SMN1* или *SMNt* и центомерной – *SMN2* или *SMNc*).

Спинальная амиотрофия (СМА) – одно из наиболее частых наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования. Основной механизм развития клинических признаков связан с прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга, что выражается в первую очередь в атрофии проксимальных мышц конечностей.

В данном профиле проводится прямая диагностика спинальной амиотрофии, дающая возможность зарегистрировать наличие/отсутствие соответствующих экзонов генов *SMN1* и *SMN2* (т.е. дающая возможность выявить делеции соответствующих экзонов генов).

При проведении исследования дополнительно используется количественный анализ, регистрирующий число генов локуса СМА, что является незаменимым при определении статуса носителя спинальной амиотрофии, и имеет большое значение для семей, где материал больного ребенка недоступен, а также для здоровых членов семей СМА I-IV и вновь созданных супружеских пар, в которых один из супругов является облигатным носителем спинальной амиотрофии, для их дальнейшего медико-генетического консультирования.

При проведении исследования в образце ДНК обследуемой установлено, что у неё присутствуют:

2 копии экзонов 7-8 гена *SMN1* (*SMNt*)

2 копии экзонов 7-8 гена *SMN2* (*SMNc*)

Полученные результаты свидетельствуют о том, что пациентка не является носителем делеции экзонов 7-8 гена *SMN1*.

Однако, у 2% здоровых носителей мутации в гене *SMN1* (*SMNt*) обе копии гена расположены на одной и той же хромосоме, а на второй есть делеция гена. Данное исследование не выявляет эту редкую форму носительства.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

М.П. / Подпись врача