ЦЕНТР МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ
НАУКА РАБОТАЕТ ДЛЯ ВАС

115522, г. Москва, ул. Москворечье, дом 1
Лицензия ЛО-77-01-020120 от 22.07.2020
Сайт: www.dnalab.ru Тел.: +7(495)221-90-84
E-mail: info@dnalab.ru Факс: +7(499)324-81-10

Пункт прейскуранта *5.24 Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА)*
Фамилия *Шахмаров Эмир Талехович*
Организация *Центр генетической консультации ТОО*

Результаты ДНК-анализа: **Номер** *012981479* **Карта** *11263/2020*

Транскрипт: *NM_000344.3, NM_017411.3*

ДНК	Фамилия, И.О.	SMN1	SMN2
11242.1	Шахмаров Эмир Талехович	ex 7 n=0 ex 8 n=1	ex 7 n=3 ex 8 n=2

Заключение:

Проведен анализ числа копий генов SMN методом MLPA для Шахмарова Эмира Талеховича. В результате исследования у пробанда зарегистрировано n=0 копий экзона 7 и n=1 копий экзона 8 гена SMN1, n=3 копий экзона 7 и n=2 копий экзона 8 гена SMN2. Таким образом, у Шахмарова Эмира Талеховича выявлена делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическим методом.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 21.12.2020

@Emir_SMA_Aksay