

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1



Пункт преискуранта 4.18.4 Анализ наличия экзона 7 генов SMN1/SMN2

Фамилия Бахтин Михаил Дмитриевич

Организация ГБУЗ СО ОДКБ 1 г.Екатеринбург

Врач Исследование назначено в регистратуре

Результаты ДНК-анализа:

Номер 053568245 Карта 20617/2020

ДНК	Фамилия, И.О.	Ген SMN1 экзон 7	Ген SMN2 экзон 7
5.279	Бахтин Михаил Дмитриевич	-	+

**Заключение:**

Для Бахтина Михаила Дмитриевича проведено исследование на наличие экзонов 7 генов SMN1, SMN2 методом анализа кривой плавления с использованием набора реактивов SALSA MC002 (MRC-Holland). Зарегистрировано отсутствие сигнала, соответствующего экзону 7 гена SMN1.

Проведена верификация методом ПЦР-ПДРФ анализа: у Бахтина Михаила Дмитриевича зарегистрирована делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии.

Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическими методами. Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 31.08.2020

Зав. лабораторией, к.м.н.

(Щагина О.А.)