



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол
Д.п.м.
Возраст

Показатель	Результат	Референсный интервал
Молекулярно-генетические исследования		
[00823] Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV: поиск делеций в гене SMN1 - кровь		
Заключение	Проведено исследование количества копий экзонов 7-8 генов SMN1 и SMN2 методом MLPA. В результате зарегистрировано 2 копии экзонов 7-8 гена SMN1 и 2 копии экзонов 7-8 гена SMN2.	
Наличие 2-х копий экзона 7 гена SMN1 является нормой. Однако, в редких случаях, при наличии 2-х копий экзона 7 гена SMN1 существует вероятность 5-8%, что обе копии гена SMN1 находятся на одной хромосоме. Для корректной интерпретации данных необходима консультация врача-генетика.		



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.