



## Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 35

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>		
<b>[01161] Скрининг на наследственные заболевания при планировании беременности (4 мутации, муковисцидоз, СМА, нейросенсорная тугоухость 1 А типа) - кровь</b>		
Заключение	Методом фрагментного анализа проведено исследование патогенных вариантов p.Phe508del (rs113993960) и dele2,3 (del21kb) в гене CFTR и с.35delG (rs80338939) в гене GJB2. Патогенные варианты в гене CFTR: p.Phe508del (rs11399396) и dele2,3 не выявлены. Патогенный вариант в гене GJB2 с.35delG не выявлен. Проведено исследование количества копий экзонов 7-8 генов SMN1 и SMN2 методом MLPA. В результате зарегистрировано 3 копии экзонов 7-8 гена SMN1 и 0 копий экзонов 7-8 гена SMN2.	
Для корректной интерпретации анализа генов SMN1 и SMN2, а также оценки рисков необходима консультация врача-генетика.		

Врач КДЛ: Аряева Д.А.,  
Печёрина Е.Ю.