

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата рождения: 01.01.1990 (32 г.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 28.10.2022

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Взятие биоматериала: 27.10.2022 09:00

Заявка №: 3301744750

 Заказчик: "Полное наименование
 юридического лица"

 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**


Генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии (SMN1 и SMN2)

Показатель	Результат	Реф. значения
Экзон 7 гена SMN1	Делеции не обнаружено. Обнаружено 2 копии 7-го экзона гена SMN1.	Обнаружено 2 копии 7-го экзона гена SMN1.
Экзон 8 гена SMN1	Делеции не обнаружено. Обнаружено 2 копии 8-го экзона гена SMN1.	Обнаружено 2 копии 8-го экзона гена SMN1.
Определение количества копий гена SMN2	Количество копий гена SMN2 - 2 копии гена	Количество копий гена SMN2: 0-4 копий гена

Комментарии к пробе: При отсутствии гомозиготной делеции 7-го и/или 8-го экзона гена SMN1 можно исключить спинальную мышечную атрофию в 90-95% случаев. При гетерозиготном носительстве делеции 7-го и/или 8-го экзона гена SMN1 заболевание может развиваться при наличии дополнительной точечной аберрации. Спинальная мышечная атрофия, ассоциированная с геном SMN1 – представляет собой нейромышечное аутосомно-рецессивное прогрессирующее заболевание, характеризующееся дегенерацией нижних моторных нейронов, располагающихся в передних рогах спинного мозга и в ядрах ствола головного мозга. Данная патология в 90-95% случаев вызывается гомозиготной делецией гена SMN1, кодирующего белок маркер выживаемости нейронов (survival motor neuron – SMN). Остальные 5-10% приходятся на компаундные гетерозиготные мутации и точечные мутации. Возраст появления первых симптомов и тяжесть течения заболевания при данном типе мутации сильно варьирует. В зависимости от времени первых проявлений болезни заболевание делит на следующие типы: 0, I, II, III, IV. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то есть имеется 25% риска развития заболевания у потомков. Данное исследование не выявляет редкую форму носительства 2,0. Аналитическая чувствительность и специфичность теста составляет 99%. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

 Дата выполнения исследования: **30.10.2022 18:32** Результаты одобрил: **Ковнацкий И. О**
