

ФИО пациента: Иванов Иван Иванович

Дата рождения пациента (ДД.ММ.ГГ.): 21.10.1990

Пол пациента: мужской

Номер заявки: 209***

Внутренний номер: F3***

Назначенный тест/профиль: Спинальная мышечная атрофия, исследование количества копий экзонов 7-8 генов *SMN1* и *SMN2*.

Проведено исследование количества копий экзонов 7-8 генов *SMN1* и *SMN2* методом MLPA. В результате у обследуемого зарегистрировано 2 копии экзонов 7-8 гена *SMN1* и 2 копии экзонов 7-8 гена *SMN2*.

Внимание!!! Наличие 2-х копии 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.

Ген *SMN2* является псевдогеном гена *SMN1*. Количество копий экзонов 7-8 гена *SMN2* влияет на тяжесть заболевания СМА в случае его наличия. Точная количественная оценка количества копий экзонов 7-8 гена *SMN2* важна для определения возможности лечения пациентов, пораженных СМА, препаратом Spinraza (nusinersen).

Врач-генетик

Софронова Я.В.

Врач-лабораторный генетик

Твеленёва А.А.

25.02.2020