



ФИО пациента:
 Дата рождения:
 Пол:
 Номер заявки:
 Биоматериал: периферическая кровь
 Дата поступления биоматериала:
 Внутренний номер:
 Назначенный тест/профиль: Скрининг на наследственные заболевания, 4 мутации (муковисцидоз, спинальная мышечная амиотрофия, нейросенсорная тугоухость 1 А типа)
 Дата выдачи:

РЕЗУЛЬТАТ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Результаты исследования на наличие патогенных вариантов p.Phe508del и dele2,3 (del21kb) в гене *CFTR* и патогенного варианта c.35delG в гене *GJB2*, полученные методом фрагментного анализа:

Ген	Результат исследования	Результат
<i>CFTR</i>	p.Phe508del (rs113993960)	не выявлен
<i>CFTR</i>	dele2,3 (del21kb)	не выявлен
<i>GJB2</i>	c.35delG (rs80338939)	не выявлен

Результаты исследования количества копий экзонов 7–8 генов *SMN1* и *SMN2*, полученные методом MLPA:

Ген	Количество копий экзона 7	Количество копий экзона 8
<i>SMN1</i>	2	2
<i>SMN2</i>	2	2

Внимание!!! 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, 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 ПАО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО»

Врач-генетик ПАО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО»