



ЦЕНТР  
МОЛЕКУЛЯРНОЙ  
ГЕНЕТИКИ

НАУКА РАБОТАЕТ ДВЕ КАРТЫ

115522 г. Москва, ул. Москворечье, 1  
Лицензия ЛО-77-01-006774 от 02.10.2013

Сайт: [www.dnalab.ru](http://www.dnalab.ru)  
E-mail: [info@dnalab.ru](mailto:info@dnalab.ru)

Тел.: +7(495)221-90-84  
Факс: +7(499)324-81-10



Пункт преискуранта 5.24 Определение числа копий генов SMN1, SMN2 (кровь с ЭДТА)

Фамилия Яценко Мария Евгеньевна

Организация МГК АККДБ г. Барнаул

Врач Никонов Александр Михайлович

Результаты ДНК-анализа:

Номер 012969194 Карта 18666/2019

Транскрипт: NM\_000344.3, NM\_017411.3

ДНК	Фамилия, И.О.	SMN1	SMN2
10820.5	Яценко Мария Евгеньевна	ex 7 n=0 ex 8 n=1	ex 7 n=3 ex 8 n=2

**Заключение:**

Проведен анализ числа копий генов SMN для Яценко Марии Евгеньевны. В результате исследования у пробы DNA зарегистрировано n=0 копий экзона 7 и n=1 копий экзона 8 гена SMN1, n=3 копий экзона 7 и n=2 копий экзона 8 гена SMN2. Таким образом, у Яценко Марии Евгеньевны выявлена делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическим методом. Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 30.01.2020

