

Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения  
"Диагностический центр Алтайского края"  
Отделение медико-генетического консультирования и мониторинга  
наследственной патологии  
г. Барнаул, пр. Комсомольский 75а, тел. для справок: 66-76-58

Ф.И.О. пациента: Яценко Мария Евгеньевна № 3159013  
Адрес: Алтайский край, г. Барнаул, ул. Чеглецова, д.7, кв.2  
Врач: Маряшина Татьяна Михайловна  
Услуга: Врач-генетик

Пол: жен

Дата рождения: 19.01.2018 (2)

Протокол №24256151

Осмотр:

Дата обращения 05.02.2020г

Повторно

ДНК диагностика (поиск делеций в гене SMN1) ЦМГ г.Москва  
Заключение: зарегистрирована делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическими методами от 30.01.2020г.  
ДНК диагностика матери, отца, родной сестры (поиск делеций в гене SMN1) г.Москва Заключение: являются носителями делеции экзона 7-8 гена SMN1.

Диагноз:

Спинальная мышечная атрофия.

Рекомендации:

- Наблюдение и лечение у невролога, генетика.
- Контроль в МГК через 1 год.

05.02.2020

/Маряшина Т.М./  
м/с /Пестова Т.А./

