

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 29 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера, Лайонизация X хромосомы у девочек	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1992 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления неравновесной инактивации (лайонизации) X-хромосомы (профиль № 7701X). Проведено ДНК – исследование для выявления неравновесной лайонизации (инактивации) хромосомы X.
Получены результаты: 47%:53% - (количество повторов 24/31) т. е. НЕ ВЫЯВЛЕНА неравновесная лайонизация.

ДНК	Ф.И.О.	Лай-я хромосом X [число повторов (CAG)n в гене AR]
Lnz256		47% : 53% [24/31]

Если причиной проведения исследования было наличие репродуктивных проблем у обследуемой, то полученный результат не может достоверно подтвердить или исключить, что именно это является их причиной, так как в разных тканях организма – мышечной, нервной, эпителиальной и т. д. – лайонизация X-хромосомы разная, и, соответственно в ткани яичников результат может отличаться от такового, полученного по клеткам периферической крови.

Если причиной проведения исследования было носительство обследуемой рецессивной мутации в X-хромосоме, то полученные при проведенном исследовании результаты говорят о том, что у неё не должно быть клинических проявлений заболевания.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача