

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования:

Пренатальная диагностика мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера

Пациент: ФИО

Дата забора материала: 07.02.2024

Дата рождения: 01.01.2001

Дата готовности исследования: 06.03.2024

Пол: Женский

ИНЗ: 999999999

Вид биоматериала: Амниотическая жидкость/Амниоцентез

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_004006.2

Ф.И.О	DMD с.4375C>T
ФИО (плод)	Гемизигота
ФИО	Гетерозигота

Заключение: методом прямого секвенирования по Сэнгеру проведена пренатальная диагностика для плода ФИО поиск в экзоне 32 гена DMD варианта нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter), выявленного ранее у пробанда в гемизиготном состоянии.

В результате анализа у ФИО обнаружен вариант нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter) гена DMD в гетерозиготном состоянии.

В результате анализа у плода ФИО обнаружен вариант нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter) гена DMD в гемизиготном состоянии. Пол плода - мужской.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.