

ФИО
Пол:
Возраст:
ИНЗ:
Дата взятия образца:
Дата поступления образца:
Врач:
Дата печати результата:

Жен
31 год
999999999
16.09.2023
16.09.2023
16.10.2023
16.10.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV. SMN1 м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие точковых мутаций в гене *SMN1* (СМА типы I, II, III, IV) (профиль № 7228).

Протестированы гены:

- *SMN1* – ген выживаемости мотонейронов

Спинальная амиотрофия (СМА) – одно из наиболее частых наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования. Основным механизмом развития клинических признаков связан с прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга, что выражается в первую очередь в атрофии проксимальных мышц конечностей.

Ген *SMN* (survival motor neuron gene), ответственный за возникновение проксимальной спинальной амиотрофии I-IV типа, расположен в районе 5q13 и представлен двумя схожими по строению копиями (теломерной – *SMN1* или *SMNt* и центомерной – *SMN2* или *SMNc*).

У 96% пациентов с различными типами спинальной амиотрофии регистрируется делеция гена *SMN1*. В остальных случаях к заболеванию приводят точковые мутации в данном гене.

В результате исследования гена *SMN1* методом прямого автоматического секвенирования точковых мутаций, ответственных за развитие спинальной амиотрофии I-IV типа, не выявлено:

ДНК	Ф.И.О.	Экзоны 7-8 (MLPA)	Ген <i>SMN1</i> (секвенирование)
S11804.1		<i>SMN1</i> n=1 <i>SMN1</i> n=2	Патогенный и вероятно патогенных вариантов не обнаружено

Однако, полученные результаты свидетельствуют о том, что пациентка является носительницей делеции экзонов 7-8 гена *SMN1* в гетерозиготном состоянии.

В семьях, где оба родителя являются носителями мутации, возможно рождение детей, больных спинальной амиотрофией. С целью исключения носительства мутации у супруга пациентки рекомендовано его обследование по тесту 7996АМИ. Кроме того, рекомендуется медико-генетическое консультирование семьи для решения вопроса о том, кому ещё из родственников может быть рекомендовано аналогичное исследование.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

М.П. / Подпись врача