

Пациент: ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ			
Заказ:	Дата регистрации: 11.09.2023		
Дата рождения: 01.01.1990	Возраст: 33 г.	Пол: Ж	
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	
Заявка: 7017127116	Материал: Кровь венозная (с ЭДТА)
Исследование: Диагностика спинальной мышечной атрофии (определение количества копий генов SMN1, SMN2)	

Параметр	Результат
Диагностика спинальной мышечной атрофии (определение количества копий генов SMN1, SMN2)	Готов (см. приложение)

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.
 ISO 9001:2015 сертификат соответствия №RU.097A.00415, действителен до 19.10.2025
 ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Шипулина О. Ю.

Страница 1 из 2

Дата готовности результата: 02.10.2023 13:03

Дата печати результата: 07.11.2023 13:31:39 **Результат выдал:**



подпись



ФИО больного:

Номер заказа: #10181

Регистрация:

№ материала:



01-140122-25171

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
Генодиагностика спинальной мышечной атрофии				
	Экзон 7 гена SMN1		Делеции не обнаружено. Обнаружено 2 копии 7-го экзона гена SMN1 - норма.	Обнаружена гомозиготная делеция 7-го экзона гена SMN1
	Экзон 8 гена SMN1		Делеции не обнаружено. Обнаружено 2 копии 8-го экзона гена SMN1 - норма.	Обнаружена гомозиготная делеция 8-го экзона гена SMN1
	Определение количества копий гена SMN2		Количество копий гена SMN2 - 0-4 копий гена	Количество копий гена SMN2 - 4 копии гена

Комментарий лаборатории

При обнаружении гомозиготной делеции 7-го и/или 8-го экзона гена SMN1 спинальная мышечная атрофия, ассоциированная с делецией в гене SMN1, подтверждается. Спинальная мышечная атрофия, ассоциированная с геном SMN1 – представляет собой нейромышечное аутосомно-рецессивное прогрессирующее заболевание, характеризующееся дегенерацией нижних моторных нейронов, располагающихся в передних рогах спинного мозга и в ядрах ствола головного мозга. Данная патология в 90-95% случаев вызывается гомозиготной делецией гена SMN1, кодирующего белок маркер выживаемости нейронов (survival motor neuron – SMN). Остальные 5-10% приходится на компаундные гетерозиготные мутации и точечные мутации. Возраст появления первых симптомов и тяжесть течения заболевания при данном типе мутации сильно варьирует. В зависимости от времени первых проявлений болезни заболевание делят на следующие типы: 0, I, II, III, IV. На возраст появления первых симптомов значительно влияет количество копий гена SMN2: количество копий более 2 ассоциировано с более поздним началом заболевания. Заболевание характеризуется прогрессирующей, симметричной слабостью мышц проксимального отдела, атрофией мышц проксимального отдела, гипотонией, арефлексией/гипорефлексией, фасцикуляцией языка, постуральным тремором, нарушением глотания и сосания. Осложнениями являются нарушение питания в связи с бульбарными нарушениями, запоры, нарушение опорожнения желудка, ГЭРБ с аспирацией; снижение дыхательной функции, гиповентиляция во время сна, повторяющиеся пневмонии, парез диафрагмы; прогрессирующий сколиоз, дислокация суставов, контрактура суставов; метаболический ацидоз. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то есть имеется 25% риска развития заболевания у потомков.

Аналитическая чувствительность и специфичность теста составляет 99%. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата: 20.01.2022

Дата печати результата: 03.02.2022