



Пункт преискуранта 1.2 Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного)

Фамилия Чепуштанов Матвей Романович

Организация КГБУЗ Диагностический центр Алтайского края МГК

Врач Маряшина Татьяна Михайловна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 012947451 Карта 1927/2019

Транскрипт: NM\_000344.3

ДНК	Фамилия, И.О.	Экзон 7	Экзон 8
10317.1	Чепуштанов Матвей Романович	del del	del SMN

**Заключение:**

Проведен поиск делеции экзонов 7-8 гена SMN1 у Чепуштанова Матвея Романовича. В результате исследования у пробанда зарегистрирована делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическими методами.

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

Дата: 20.02.2019