

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования:

### Пренатальная диагностика мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера

Пациент: ФИО

Дата рождения: 01.01.2001

Пол: Женский

Вид биоматериала: Ворсины хориона/Хорионбиопсия

Дата забора материала: 07.02.2024

Дата готовности исследования: 06.03.2024

ИНЗ: 999999999

#### Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM\_004006.2

Ф.И.О	DMD, 59 экзон, вариант с.8713C>T
ФИО (плод)	Гемизигота
ФИО	Гетерозигота

**Заключение:** Методом прямого секвенирования по Сэнгеру проведена пренатальная диагностика для плода ФИО с целью поиска в экзоне 59 гена DMD(NM\_004006.2) варианта нуклеотидной последовательности с.8713C>T(p.Arg2905Ter), выявленного ранее у пробанда в гемизиготном состоянии.

В результате анализа у ФИО вариант нуклеотидной последовательности с.8713C>T(p.Arg2905Ter) гена DMD выявлен в гетерозиготном состоянии.

В результате анализа у плода ФИО вариант нуклеотидной последовательности с.8713C>T(p.Arg2905Ter) гена DMD выявлен в гемизиготном состоянии. Пол плода - мужской.

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