

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 65 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген IGНMBP2 м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Спинальной амиотрофии с параличом диафрагмы. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1956 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене IGНМВР2, приводящих к развитию спинальной мышечной атрофии с параличом диафрагмы, тип 1 (профиль № 7994).

Спинальная мышечная атрофия с параличом диафрагмы, тип 1 - редкое, быстро прогрессирующее нейромышечное заболевание. Первые признаки проявляются с самого рождения.

Заболевание характеризуется преимущественным поражением мышц верхних конечностей и развитием тяжёлых респираторных осложнений вследствие нарастающей дегенерации мотонейронов передних рогов спинного мозга. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

В образце ДНК обследуемого был проведён поиск мутаций методом прямого секвенирования кодирующей последовательности генов IGНМВР2 (т. е. выявление как частых, так и редких мутаций).

Мутации в данном гене не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген IGНМВР2, экзоны 1-15
SMARD-11		c.[=];[=]

Полученный результат исключает спинальную мышечную атрофию с параличом диафрагмы, тип 1, обусловленную мутацией в гене IGНМВР2.

С учётом возраста обследуемого, целесообразно решить вопрос об исследовании мутаций в гене AR, приводящей к возникновению спино-бульбарной амиотрофии Кеннеди (тест № 7976AR).

Рекомендована повторная консультация невролога для решения вопроса о целесообразности проведения дополнительных исследований.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача