

ЗАКЛЮЧЕНИЕ**по результатам молекулярно-генетического исследования:****Пренатальная диагностика мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера****Пациент:** ФИО**Дата рождения:** 01.01.2001**Пол:** Женский**Вид биоматериала:** Амниотическая жидкость/Амниоцентез**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 с.4375C>T
ФИО (плод)	Гемизигота
ФИО	Гетерозигота

Заключение: методом прямого секвенирования по Сэнгеру проведена пренатальная диагностика для плода ФИО поиск в экзоне 32 гена DMD варианта нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter), выявленного ранее у пробанда в гемизиготном состоянии.

В результате анализа у ФИО обнаружен вариант нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter) гена DMD в гетерозиготном состоянии.

В результате анализа у плода ФИО обнаружен вариант нуклеотидной последовательности с.4375C>T (p.Arg1459Ter) гена DMD в гемизиготном состоянии. Пол плода - мужской.

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