

Заболевание: Спинальная мышечная атрофия I типа (делеция экзонов 7-8 гена SMN1)

Заказчик (пациент):
Клиника ЭКО:
Тип биоматериала:

Партнер:
Контактное лицо (сотрудник клиники ЭКО):
Дата биопсии:

Показания:
Биопсия:
Дата выдачи результатов:

Внутренний номер кейса

№ образца Т – трофэктодерма	Полученные данные молекулярно-генетического анализа варианта и сцепленных маркеров														Результаты ПГТ-М	Результаты ПГТ-А	Перенос эмбриона
	D5S435	D5S629	D5S1417	D5S1414	D5S68.73	D5S1556	SMN1 exon7	SMN1 exon8	D5S1408	D5S70.9	D5S610	D5S637	D5S71.2	D5S351			
T1	139/126	145/155	106/119	165/175	318/304	101/104	+	+	ADO/227	180/166	132/138	137/133	166/170	296/304	Носитель патогенного варианта SMN1 del7,8	Не проводилось	Рекомендован
T2	126	150/155	119	163/ADO	ADO/304	99/ADO	+	+	229/227	FA	138	142/133	168/170	298/304	Норма	Не проводилось	Рекомендован
T3	126/139	150	119/121	163/167, 161	309/316	99/ADO	+	ADO	229/227	168/172	138/132	142/137	ADO/174	298	Носитель патогенного варианта SMN1 del7,8	Не проводилось	Рекомендован
T4	139/126	145/155	106/119	165/175, 185	318/304	101/104	+	+	231/227	180/ADO	132/138	137/133	166/170	296/304	Носитель патогенного варианта SMN1 del7,8	Не проводилось	Рекомендован
T5	139	145/150	106/121	165/167	318/316	101/93	-	-	231/227	180/172	132	137	166/174	296/298	Унаследовано заболевание	Не проводилось	Не рекомендован
D9822	126/139	150/145	119/106	163/165	309/318	99/101	N/del	N/del	229/231	168/180	138/132	142/137	168/166	298/296	ФИО пациента (носитель патогенного варианта SMN1 del7,8)		
D9821	139/126	150/155	121/119	167/175	316/304	93/104	del/N	del/N	227/227	172/166	132/138	137/133	174/170	298/304	ФИО пациента (носитель патогенного варианта SMN1 del7,8)		
D10504	139/139	145/150	106/121	165/167	318/316	101/93	del/del	del/del	231/227	180/172	132/132	137/137	166/174	296/298	Плод с заболеванием		

ADO – выпадение аллеля. FA – не прошла амплификация. **Красным** выделен мутантный гаплотип (аллели в полиморфных маркерах, сцепленные с патогенным вариантом). **Фиолетовым** отмечены не полностью информативные аллели в эмбрионах (совпадающие). **Голубым** отмечены неродственные аллели.

Тестирование на хромосомные аномалии проводилось для эмбрионов, не унаследовавших заболевание, согласно договоренности с семьей.

Проведенное исследование не исключает мозаичность эмбрионов. Рекомендуется проведение пренатальной диагностики для подтверждения результатов.

Интерпретация результатов тестирования должна осуществляться врачом. Пациенту рекомендована консультация врача-генетика.

Тестирование на моногенное заболевание выполнил сотрудник лаборатории генотипирования АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» _____

ПГТ-консультант, врач-генетик, врач лабораторный генетик, АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» _____ (Софронова Я.В.)

К.м.н., ПГТ-консультант, врач-генетик, врач лабораторный генетик, АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» _____ (Мусатова Е.В.)