

**კვლევის შედეგი / TEST REPORT**

**ინფორმაცია პაციენტზე / PATIENT INFORMATION**

სახელი, გვარი/ Name, Last name:	თეკლა ხოსიტაშვილი Tekla Khositashvili		
* პირადი ნომერი/ Patient ID:	01750176030		
დაბადების თარიღი/ DOB:	15.08.2018	სქესი/ Sex:	F
* ბიოლოგიური მასალა/ Biological material:	სისხლი/Blood		

**ინფორმაცია კლინიკაზე / CLINIC INFORMATION**

კლინიკის დასახელება/ Clinic name:	კლინიკის დასახელება/ Clinic name:		
ექიმი/ Ordering clinician:	თინათინ ტყემალაძე Tinatin Tkemaladze		
სინჯარის #/ Sample/Tube #:	სინჯარის #/ Sample/Tube #:		
წინასწარი დიაგნოზი/ Preliminary diagnosis:	ზურგის კუნთოვანი ატროფია Spinal muscular atrophy		

**NLG INFORMATION**

* შიდა/Internal #	D18	* ნიმუშის მიღების თარიღი/ Sample acceptance date:	19.12.2018	* კვლევის შედეგის თარიღი/ Report date:	14.01.2019
-------------------	-----	---	------------	--	------------

**ინფორმაცია ტესტზე / TEST INFORMATION**

ტესტის აღწერა/ Test description:	ეგზონების 7 და 8 დელეციების ანალიზი SMN1 გენში ზურგის კუნთოვანი ატროფია (MIM 253300; 253550; 253400; 271150)  Analysis of deletions of exons 7 and 8 in SMN1 gene SPINAL MUSCULAR ATROPHY (MIM 253300; 253550; 253400; 271150)	მეთოდი და აპარატურა/ Method and equipment:	MLPA-PCR
-------------------------------------	--	--	----------

**შედეგი / RESULT**

*NLG-ის კოდი *Sample NLG Internal #	მუტაცია Mutation	გენოტიპი/*Genotype  (N/N – ნორმალური /normal; del/N – ჰეტეროზიგოტული / heterozygous; del/del – ჰომოზიგოტული / homozygous)	ნორმალური სანიმუშო გენოტიპი /Normal reference genotype
D18	exon 7	del/del	N/N
	exon 8	del/del	N/N

**\* დასკვნა / CONCLUSION**

SMN1 გენის ეგზონების დელეციები 7 და 8 აღმოჩენილია თეკლა ხოსიტაშვილის დნმ-ში. SMN1 გენის 7-8 ეგზონების დელეციები იყო ნაპოვნი ჰომოზიგოტური ფორმით. ზურგის კუნთოვანი ატროფიის დიაგნოზი დადასტურებულია მოლეკულურ-გენეტიკური მეთოდით.

Deletions of exons 7 and 8 of SMN1 gene were searched in DNA of Tekla Khositashvili and deletion of exons 7-8 of SMN1 was detected in homozygous form. Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy is confirmed by molecular-genetic method.

ტესტის შედეგები უნდა წარედგინოს კლინიკურ გენეტიკოსს სხვა კლინიკურ მონაცემებთან ერთად.

The results of the test should be interpreted by the clinical geneticist together with other clinical data.

კვლევის შედეგი დამტკიცებულია:

ალექსანდრე ლავროვი, MD, PhD, ლაბორატორიის ხელმძღვანელი

Report is approved by:



Alexander V Lavrov, MD, PhD, Head of the laboratory