

МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Медико-генетический научный центр имени академика
Н.П. Бочкова»

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
Тел. +7(495)111-0303
Факс: +7(499)324-0702

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 2



Подари ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии

Фамилия Памеева Анна Павловна

Организация

Врач Гусева Дарья Михайловна

Напр. диагноз Прадера-Вилли синдром

Пункт референсита 10.06 Определение аномального метилирования критического района
хромосомы 15q11.2

Метод исследования Анализ аллельного метилирования промоторной области гена SNRPN
методом метилспецифической ПЦР.

Заключение Выявлены молекулярно-генетические изменения, характерные для
синдрома Прадера-Вилли (отсутствие неметилированного аллеля
промоторной области гена SNRPN).

Дата: 19.08.2020

Врач-лаборант
Подари ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии

Симонова Ольга Анатольевна