PERÚ | Ministerio de Salud | INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO | INSTITUTO DE SALUD DEL NIÑO — MINISTERIO DE SALUD

LABORATORIO DE GENÉTICA

RESULTADO DEL EXAMEN DE DIAGNÓSTICO DE SMA

MUESTRA: SMA21014

PROCEDENCIA:	GENÉTICA
APELLIDOS Y NOMBRES:	**CHICLLA MAMANI, SEBASTIAN JORGE ENRIQUE**
FECHA DE NACIMIENTO:	4/4/2021
HISTORIA CLINICA:	1782898
MUESTRA:	Sangre Periférica colectada en EDTA
SOLICITADO EN FECHA:	25/06/2021
MÉDICO SOLICITANTE:	Dr, Nelson Purizaca Rosillo
FECHA DE TOMA DE MUESTRA:	26/06/2021
ANALISIS:	Establecer la presencia/ausencia del exón 7 del gen *SMN1* mediante la técnica de PCR alelo-específica.
RESULTADO:	**POSITIVO**
COMENTARIO:	Se detectó la AUSENCIA del exón 7 del gen SMN. Se sugiere que consulte a su médico genetista para coordinar el seguimiento del estudio del caso.
FECHA DE RESULTADO:	30/06/2021
RESPONSABLE:	Blgo. Diego Orihuela

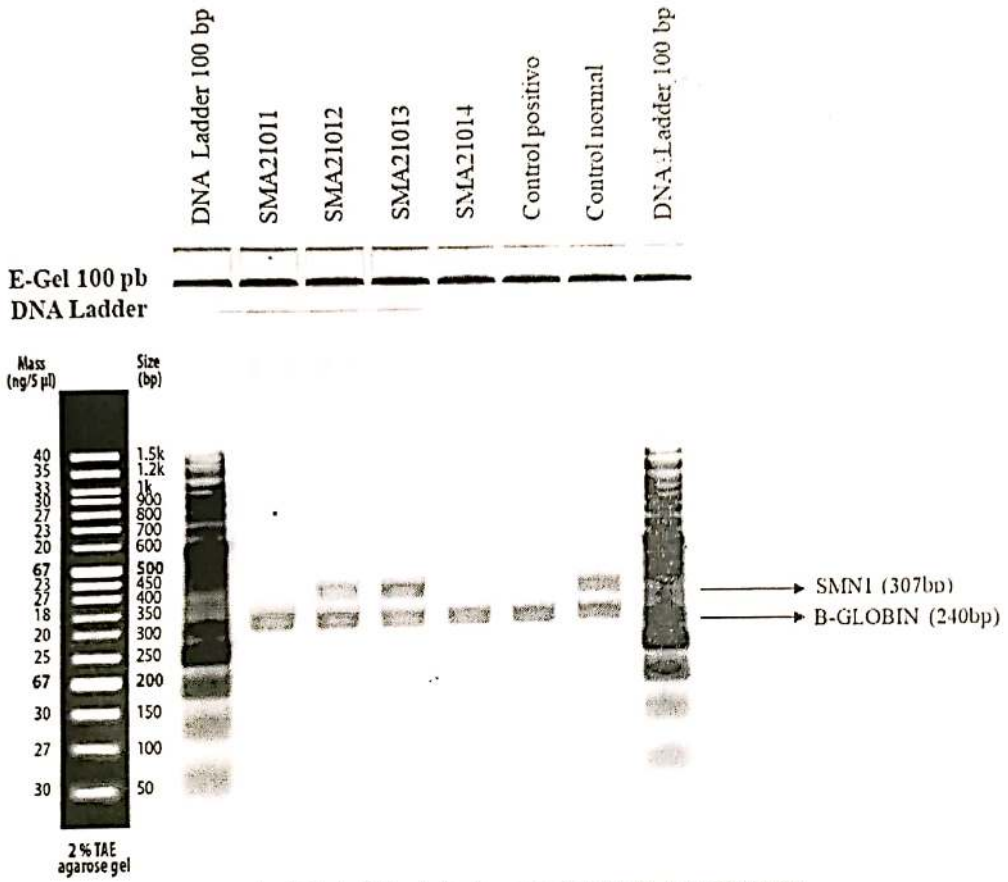
Milana Trubnykova
Jefe del Servicio de Genética
CMP 032447-RNE 034313
INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO

Escaneado con CamScanner

PERÚ | Ministerio de Salud | INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO | MINISTERIO DE SALUD

MUESTRA: SMA21014

FOTO DEL GEL DE AGAROSA:



La presencia del fragmento de ADN de 307bp indica la presencia del exón 7 del gen *SMN1*.
La ausencia del fragmento de 307bp indica la ausencia del mismo exón y por lo tanto sugiere la presencia de un cuadro de Atrofia Muscular Espinal.
El fragmento de 240bp siempre aparece ya que indica que la reacción de PCR fue realizada exitosamente.

LIMITACIÓN DE LA PRUEBA: Esta prueba no distingue a los portadores (pacientes heterocigotas) de los pacientes normales (homocigotas con presencia de exón 7 en ambos alelos).

Milana Trubnykova
Jefe del Servicio de Genetica
CMP 032447-RNE 034313
INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO

Escaneado con CamScanner