



PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

(BM02/QTQL 28)

Mã số XN: 25999985

BS chỉ định: TSBS Nguyễn Khắc Hân Hoan (MSG: 263)

Họ tên: **KẾT QUẢ MẪU SMA**

Ngày sinh: 2019

Giới tính: Nữ

Địa chỉ: 101/24 Nguyễn Chí Thanh, Phường 9, Quận 5, TPHCM

Điện thoại: 088.xxxx.211

Thông tin mẫu xét nghiệm

Loại mẫu: Máu

Số HS gửi:

Nơi lấy mẫu: Phòng Xét nghiệm ISOLABO

Ngày, giờ lấy mẫu: 18/04/2025 08:00

Ngày, giờ nhận mẫu: 22/04/2025 11:59

Ngày, giờ xét nghiệm: 26/04/2025 16:03

Chẩn đoán: Teo cơ tủy, cha và mẹ mang dị hợp đột biến xóa đoạn exon 7, exon 8 trên gen SMN1.

Chỉ định: PCR chẩn đoán bệnh teo cơ tủy (SMA)

Phương pháp: Khảo sát số bản sao của gen SMN1 và SMN2, kit MLPA SALSA® Probemix P021-B1 và Coffalyser (MRC Holland), thiết bị ABI 3500.

KẾT QUẢ: **LRG_676t1 (SMN1): 0 copy**
LRG_677t1 (SMN2): 2 copy

Diễn giải: Người này mất hoàn toàn gen SMN1 (0 copy) và có 2 copy của gen SMN2.

Kiểu gen này phù hợp với kiểu hình bệnh teo cơ tủy (SMA).

Bất thường này là do thừa hưởng đột biến từ cha và mẹ và anh, chị, em của người này (nếu có) cũng có thể thừa hưởng đột biến.

Đề nghị:

1/ Tư vấn di truyền về kết quả xét nghiệm này.

2/ Xét nghiệm gen SMN cho anh, chị, em (nếu có).

Ghi chú: * Phương pháp này chỉ khảo sát đột biến xóa đoạn exon 7, 8 của gen SMN1 và SMN2, không khảo sát các đột biến tái cấu trúc sắp xếp, xóa đoạn exon bán phần hay đột biến điểm.

* Đồng hợp xóa đoạn exon 7 gen SMN1 là nguyên nhân của khoảng 95% các trường hợp bệnh (Labrum R và cs. (2007). Neuromuscular Disorders. 17:684-692).

* Kết quả này chỉ áp dụng đối với nghiệm phẩm đã nhận như trên.

TPHCM, ngày 05/05/2025

Trưởng phòng xét nghiệm

CNXN. Nguyễn Thị Diệu My



Bác sĩ di truyền

TS.BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan





PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

(BM02/QTQL 28)

Mã số XN: 25999985

BS chỉ định: TSBS Nguyễn Khắc Hân Hoan (MSG: 263)

Họ tên: **KẾT QUẢ MẪU SMA**

Ngày sinh: 2019

Giới tính: Nữ

Địa chỉ: 101/24 Nguyễn Chí Thanh, Phường 9, Quận 5, TPHCM

Điện thoại: 088.xxxx.211

