

Poradnia Genetyczna
Zakład Genetyki
Instytut Psychiatrii i Neurologii
Al. Sobieskiego 9
02-957 Warszawa
tel. 45-82-610

Warszawa, dnia 19.09.2013

KARTA INFORMACYJNA Nr 1583/13/K

Imię i nazwisko pacjenta: **Wojciech Kowalczyk**

Data urodzenia 09.07.1989

Adres ul 3 Maja 64 05-120 Legionowo

Skierowany przez (imię, nazwisko, adres): **dr Kołakowska-Pudalej**

Data wizyty

Cel wizyty **Podejrzenie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)**

Rozpoznanie: **Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)**

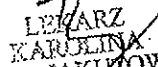
Wyniki badań dodatkowych:

Wynik analizy DNA w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni:

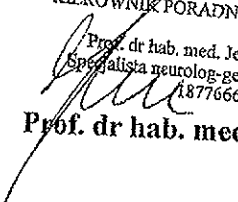
Wykryto homodelecję eksonu 7 i 8 w genie SMN1, wykryto dwie kopie genu SMN2.

Wnioski i orzeczenie Poradni: **Wynik badania molekularnego potwierdza rozpoznanie kliniczne rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).**

Lekarz Poradni
Lek. K. Ziara-Jakutowicz


LEKARZ
KAROLINA
ZIARA-JAKUTOWICZ
2450410

KIEROWNIK PORADNI GENETYCZNEJ


Prof. dr hab. med. Jacek Zaremba
Specjalista neurolog-genetyk kliniczny
1877666

Prof. dr hab. med. J. Zaremba