



Національна дитяча спеціалізована лікарня "ОХМАТДИТ"
МОЗ України

медико-генетичний Центр

01135 м. Київ вул. В. Чорновола, 28/1 тел. (044) 236-12-76

ОХМАТДИТ, вул. В. Чорновола, 28/1
НАЦІОНАЛЬНА
ДИТЯЧА СПЕЦІАЛІЗОВАНА ЛІКАРНЯ
"ОХМАТДИТ"
МОЗ УКРАЇНИ

КОНСУЛЬТАТИВНИЙ ВИСНОВОК *генетика*

Дата консультації 14.06.2019 року.

Прізвище, ім'я, по-батькові хворого Забарська Аріадна

Дата народження хворого 12.04.19 р. н. Вячеславівна
(число, місяць, рік)

Обстеження В-5600, зростає, дисфункція мієло-
ва гіпофізарія, аргументів

Діагноз Синдромна мієлова аргумента. Хо-
рда Вердв'єт-Гоффмаркер. ГМК-підтверд.
Тяж цей арктервалом серйозним
регресивним. Повітряний генет-
ический ризик для еубі в 25%.

3. РЕКОМЕНДУВАНО: 1) Оперативна інвазіозна
планка № 454/471/576 від 8.11.2007р МОЗ
України, розділ Т, З. Б12, п. 3.15.

2) Спеціалізованої бригади.

Заст. начальника



(Григорук Т. П.)

Консультант _____
Завідувач Центром (відділенням) _____
Заступник головного лікаря _____

На підставі результату
молекулярно-генетичного дослідження №-10361-СМАпр,
виконаного Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України, згідно Договору
№ 10042017-Л про надання послуг з молекулярно-генетичних досліджень від 10.04.2017р.,
укладеного між ТОВ «Ісїда-IVF» та Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України,
Встановлено:

Забарна А.В. (13.04.2019 р.н.) – пробанд

Забарній А.В. (проб.) проведено дослідження делецій в гомозиготному стані 7-го та 8-го екзонів генів *SMN1* та 5-го екзона *NAIP* та аналіз гетерозиготного носійства делеції в гені *SMN1* за допомогою кількісної ПЛР в реальному часі.

У Забарної А.В. виявлено делеції 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* та 5-го екзона *NAIP* в гомозиготному стані, виявлено 0 копій 7-го екзона гена *SMN1*. (спінальна м'язова атрофія).

Забарній А.В. можливе проведення аналізу кількості копій гена *SMN2*.

Для встановлення інформативності для проведення пренатальної ДНК-діагностики спінальної м'язової атрофії в родині пробанда необхідне обстеження батьків Забарної А.В.

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата проведення дослідження: «03» червня 2019р.

Виконавець,

к.б.н., н.с.



Результати лабораторних досліджень не є діагнозом.

На результати молекулярно-генетичних лабораторних досліджень можуть впливати наступні фактори:

1. Некоректно призначений вид дослідження
2. Біологічне батьківство
3. Невідповідність зразків
4. Присутність клітин матері у матеріалі плоду
5. Наявність спонтанних мутацій