

На підставі результату  
молекулярно-генетичного дослідження №-11709-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 «Ісіда-IVF» та Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України,  
Встановлено:

**Сорокіна А.А. (02.09.2019 р.н.) – пробанд**

**Сорокіній А.А.** (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 **Сорокіної А.А.** виявлено делеції 7-го, 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).

**Сорокіній А.А.** можливе проведення аналізу кількості копій гена *SMN2* на зразку ДНК, який зберігається в лабораторії.

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

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата проведення дослідження: «05» лютого 2020 р

**Виконавець**

к.б.н., н.с.



Грищенко Н.В.

Результати лабораторних досліджень не є діагнозом.

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

1. Некоректно призначений вид дослідження
2. Невідповідне біологічне батьківство
3. Невідповідність пацієнту наданих зразків
4. Присутність клітин матері у матеріалі плоду, інша контамінація.
5. Наявність спонтанних мутацій