



ЦЕНТР
СІМЕЙНОЇ
МЕДИЦИНИ
УЛДЦ

ТОВ «Центр сімейної медицини УЛДЦ»
Код ЄДРПОУ 35646778
02002, Україна, м. Київ, вул. Микільсько-Слобідська, 6-В, прим. 91
Тел./факс: (+38044) 492 3480, 492 3481
E-mail: lab@uldc.com.ua
www.uldc.com.ua

На підставі результату
молекулярно-генетичного дослідження № 13830651А,
виконаного Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України, згідно Договору
№ 15УЛД-2018 про надання послуг з молекулярно-генетичних досліджень від
15.01.2018р., укладеного між ТОВ «УЛДЦ» та Інститутом молекулярної біології і генетики
НАН України,

Лішко Ф.Ю.

(20.05.2003 р.н.)

Лішко Ф.Ю. (проб.) проведено дослідження делецій в гомозиготному стані 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* та 5-го екзона гена *NIP* (гени спинальної м'язової атрофії), проведено аналіз гетерозиготного носійства делецій в гені *SMN1* за допомогою кількісної ПЛР в реальному часі.

У Лішка Ф.Ю. виявлено делецію 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* в гомозиготному стані, виявлено 0 копій 7-го екзона гена *SMN1*. Не виявлено делецій 5-го екзона гена *NIP* в гомозиготному стані.

Для встановлення інформативності для проведення пренатальної ДНК-діагностики спинальної м'язової атрофії в родині пробанда необхідне обстеження батьків Лішка Ф.Ю.

Лішко Ф.Ю. можливе проведення аналізу кількості копії гена *SMN2* на зразку ДНК, який зберігається у лабораторії (додаткове обстеження).

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Для продовження дослідження: «13» грудня 2020 р.

Виконавць

к.б.н. Г. Грищенко Н.В.

Результати лабораторних досліджень не є діагнозом. Тлумачення результатів молекулярно-генетичного дослідження та встановлення діагнозу здійснюється тільки лікарем-генетиком.

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

- 1. Некоректно призначений вид дослідження*
- 2. Некоректно вказане біологічне споріднення*
- 3. Недостатність обстежуваному пацієнту наданих біологічних зразків*
- 4. Зміна кількості біологічних зразків та/або хімічних сполук в наданому біологічному матеріалі*
- 5. Наявність спонтанних та будь-яких інших мутацій, які не аналізують при даному дослідженні*

