

Академія Медичних Наук України

Academy of Medical Sciences of Ukraine

**ІНСТИТУТ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ**

**INSTITUTE OF HEREDITARY  
PATHOLOGY**

79000 м. Львів, вул. Лисенка 31-а  
тел. (0322) 76-54-99 факс: (0322) 75-38-44  
E-mail: root@ihp.lviv.ua

31-a Lysenko Str., 79005, Lviv, Ukraine  
Tel. 380-322 765 499 Fax. 380-322 753 844  
E-mail: root@ihp.lviv.ua

---

---

**ЗАКЛЮЧЕННЯ**

**Молекулярно-генетичного дослідження**

ППП. Сивун Нікон Сергійович (пробанд)

Дата народження: 15.10.2014

Дата забору: 04.05.2018

Біологічний матеріал : венозна кров

Номер проби: SMN - 616

Методи: Проведено виділення ДНК та дослідження делецій 7 – го та 8 – го екзонів гена SMN1 (спінальна м'язова атрофія) методом Полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) та подальшого рестрикційного аналізу (ПДРФ).

Результати: у пробанда Сивуна Нікона Сергійовича **виявлено** делеції 7-го та 8-го екзонів гена SMN1 (спінальна м'язова атрофія) у гомозиготному стані.

Виявлення делецій гена SMN1 у гомозиготному стані верифікує діагноз спінальної аміотрофії (СМА).

Сім'я є інформативною для проведення дородової діагностики СМА при наступних вагітностях.

Старший науковий співробітник відділення

діагностики спадкової патології



к.б.н. Третяк Б.І.

Керівник лабораторії генетичних досліджень



д.б.н. Макух Г.В.

