

На підставі результату
молекулярно-генетичного дослідження № 6844-МДД+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:

Проданов Є.А. (08.03.2015 р.н.) – пробанд

Проданову Є.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 **Проданова Є.А.** (проб.) виявлено делеції 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* в гомозиготному стані (спінальна м'язова атрофія), **не виявлено** делеції 5-го екзона *NAIP* в гомозиготному стані. За допомогою кількісної ПЛР в реальному часі у **Проданова Є.А.** (проб.) виявлено 0 копії 7-го екзона гена *SMN1*.

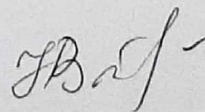
Для встановлення інформативності для проведення пренатальної ДНК-діагностики спінальної м'язової атрофії в родині пробанда необхідне обстеження батьків **Проданова Є.А.**

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата проведення дослідження: «29» серпня 2017 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. Біологічне батьківство
3. Невідповідність зразків
4. Присутність клітин матері у матеріалі плоду
5. Наявність спонтанних мутацій