

ІНСТИТУТ МОЛЕКУЛЯРНОЇ
БІОЛОГІЇ І ГЕНЕТИКИ



INSTITUTE OF MOLECULAR
BIOLOGY AND GENETICS

Україна, 03680 Київ,
вул. Заболотного, 150,
Тел: (380-44) 526-1169, -3497,
Факс: (380-44) 526-0759

150 Zabolotnogo str.,
Kyiv 03680, Ukraine,
Phone: (380-44) 526-1169, -3497,
Fax: (380-44) 526-0759

ЗАКЛЮЧЕННЯ

молекулярно-генетичного дослідження б/з № 14703-СМА.пр

Курчак Н.І. (14.09.2020 р.н.) – пробанд

Курчаку Н.І. (проб.) проведено дослідження делецій в гомозиготному стані 7-го та 8-го екзонів генів *SMN1* (ген спінальної м'язової атрофії), *SMN2* та 5-го екзона гена *NAIP*.

У **Курчака Н.І.** виявлено делецію 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* в гомозиготному стані, не виявлено делеції 5-го екзона гена *NAIP* та 7-го екзона гена *SMN2* в гомозиготному стані.

Курчаку Н.І. можливе проведення аналізу кількості копій гена *SMN2* на зразку ДНК, який зберігається в лабораторії.

Для встановлення інформативності проведення пренатальної ДНК-діагностики спінальної м'язової атрофії в родині пробанда необхідне обстеження батьків **Курчака Н.І.**

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата проведення дослідження: «21» жовтня 2021 р.

Виконавець

к.б.н., н.с.

Грищенко Н.В.

SMN2

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. Невідповідність обстежуваному пацієнту наданих біологічних зразків
4. Домішки інших біологічних зразків та/або хімічних сполук в наданому біологічному матеріалі
5. Наявність спонтанних та будь-яких інших мутацій, які не аналізуються в рамках призначеного дослідження