



03126, м.Київ,
бул.І.Лепсе, 65
Тел (044)455-88-11;
0 800 60 80 80

Лабораторні дослідження

Медична служба

На підставі результату
молекулярно-генетичного дослідження № 3514-СМАпр,
виконаного Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України, згідно Договору № 18/15
про надання послуг з молекулярно-генетичних досліджень від 05.01.2015р., укладеного між
ТОВ «Ісіда-IVF» та Інститутом молекулярної біології і генетики НАН України,
Встановлено:

Сириченко С.А. (23.04.2013 р.н.) – пробанд

Сириченко С.А. (проб.) проведено дослідження делецій в гомозиготному стані 7-го та 8-го екзонів генів *SMN1*, *SMN2* та 5-го екзона *NAIP* та аналіз гетерозиготного носійства делеції в гені *SMN1* за допомогою кількісної ПЛР в реальному часі.

У Сириченко С.А. (проб.) виявлено делеції 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* в гомозиготному стані (спінальна м'язова атрофія), виявлено також делецію 5-го екзона гена *NAIP* в гомозиготному стані.

У Сириченко С.А. (проб.) не виявлено делецій 7-го та 8-го екзонів гена *SMN2* в гомозиготному стані.

Для проведення пренатальної ДНК-діагностики спінальної м'язової атрофії в родині пробанда необхідне обстеження обох батьків Сириченко С.А.

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата виконання аналізу: «10» листопада 2015 р.

Біолог, доктор біологічних наук., професор

Лівшиць Л.А.