

На підставі результату  
молекулярно-генетичного дослідження №-12471-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:

**Кудрявский Є.Р. ( ) – пробанд**

Кудрявському Є.Р. (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 Кудрявського Є.Р. виявлено делеції 7-го та 8-го екзонів гена *SMN1* в гомозиготному стані, виявлено 0 копій 7-го екзона гена *SMN1* (спінальна м'язова атрофія). У Кудрявського Є.Р. не виявлено делеції 5-го екзона *NAIP* в гомозиготному стані.

Кудрявському Є.Р. можливе проведення аналізу кількості копій гена *SMN2* на зразку ДНК, який зберігається в лабораторії.

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

Рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Дата проведення дослідження: «25» вересня 2020 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. Невідповідне біологічне батьківство
3. Невідповідність пацієнту наданих зразків
4. Присутність клітин матері у матеріалі плоду, інша контамінація.
5. Наявність спонтанних мутацій

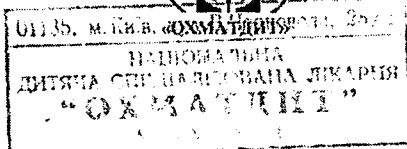


Міністерство охорони здоров'я України  
Національна Дитяча Спеціалізована Лікарня

«ОХМАТДИТ»

КОНСУЛЬТАТИВНИЙ ВИСНОВОК  
ЦЕНТР ОРФАННИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

(044) 236-01-19



06.10.2020 р.

**Пацієнт:** Кудрявський Єгор Русланович, 1 р. н.

Дитина оглянута та обстежена в Центрі орфанних захворювань зі скаргами на м'язову гіпотонію, тремор в руках, відсутність опори на ноги.

З анамнезу відомо, що тремор в руках батьки відмічають з перших місяців життя, спостерігалися у невролога з діагнозом "Вроджений тремор спокою. Синдром м'язової дистонії". Психомоторний розвиток дитини перебігав без особливостей. У віці 8 місяців батьки звернули увагу на відсутність опори на ноги, неврологом рекомендовано проведення ЕНМГ, де виявлено ознаки мотонейронального ураження. Надалі проведено молекулярно-генетичне обстеження - виявлено делеції 7-го та 8-го екзонів гена SMN1 в гомозиготному стані, виявлено 0 копій 7-го екзона гена SMN1 (спінальна м'язова атрофія).

**Діагноз:** Спінальна м'язова атрофія, тип 2, аутосомно-рецесивний тип успадкування.

**Рекомендовано:**

1. Спостереження та лікування у педіатра, дитячого невролога за місцем проживання;
2. Вирішення питання щодо призначення специфічного лікування препаратом спінраза;
3. Медико-генетичне консультування родини;
4. Медико-соціальна реабілітація;
5. Рекомендовано оформлення державної соціальної допомоги у відповідності до наказу МОЗ України № 454/471/516 від 08.11.2001 р., розділ I п. 3.15, шифр МКХ G12.1

Лікар ЦОЗ

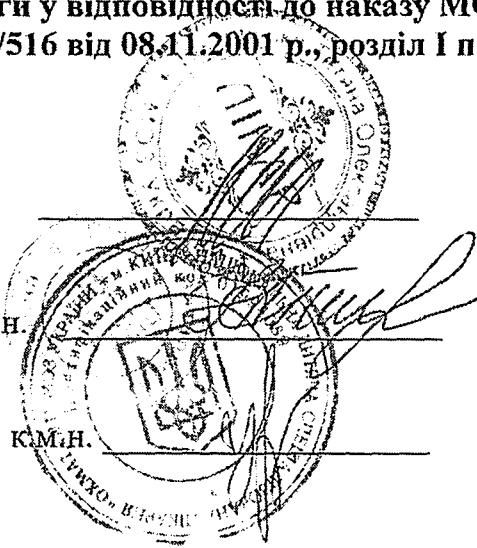
Шклярська Т. О.

Зав. ЦОЗ, к.м.н.

Пічкур Н. О.

Заст. гол. лік., к.м.н.

Іванова Т.П.



УКРАЇНА



## СВІДОЦТВО ПРО НАРОДЖЕННЯ

Прізвище **Кудрявський**  
ім'я **Єгор** по батькові **Русланович**  
народився (лаєа) \_\_\_\_\_ року  
\_\_\_\_\_ (число, місяць і рік)  
**одинадцятого грудня дві тисячі дев'ятнадцятого року**  
(цифри та словами)

Місце народження \_\_\_\_\_ **Україна**  
(державу)

область \_\_\_\_\_

**МІСТО КИЇВ**

(місто, селище (село))

про що **13** числа **грудня** місяця **2019** року складено  
відповідний вистовий запис № **313**

**БАТЬКИ**

Батько **Кудрявський**  
(прізвище)

**Руслан Сергійович**

**Громадянин України**  
(ім'я, по батькові)  
(громадянство)

Мати **Кудрявська**  
(прізвище)

**Анна Олексіївна**

**Громадянка України**  
(ім'я, по батькові)  
(громадянство)

Місце державної реєстрації **Дніпровський районний у місті Києві відділ**  
державної реєстрації актів цивільного стану Головного територіального  
управління юстиції у місті Києві

(реєстраційний актів цивільного стану)

Орган державної реєстрації актів цивільного стану, що видав свідоцтво

**Дніпровський районний у місті Києві відділ державної реєстрації актів**  
цивільного стану Головного територіального управління юстиції у місті  
Києві

Дата **13** грудня **2019** року



*(signature)*  
(підпис)

**О.О.Воронікова**  
(підпис та прізвище)

Серія І-БК № 704371



Клініка Репродуктивної Медицини

Виробник МОЗ

України

№ 13969

від 02.07.2014

## ДНК-діагностика спінальної м'язової атрофії

Медичний відділ

Загальний

03037 Україна, м. Київ, вул. Максима Кривоноса, 19-А

info@ivf.com.ua

тел. +380 44 537-75-97

Прізвище, ім'я, по-батькові пацієнта/об'єкта:

КУДРЯВСЬКИЙ Єгор Русланович, 1

Досліджуваній матеріал:

Периферична кров

Номер аналізу, дата забору матеріалу

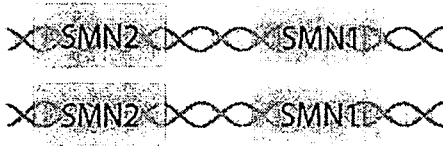
SM1806, 05.10.2020

Інкар:

Можливі варіанти генотипів за генами спінальної м'язової атрофії SMN1 (telSMN) та SMN2 (cenSMN)

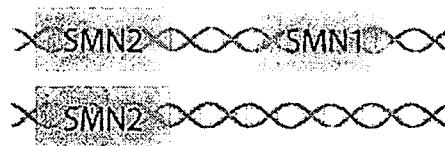
### Нормальний генотип

Гомозиготне носійство генів SMN1 та SMN2



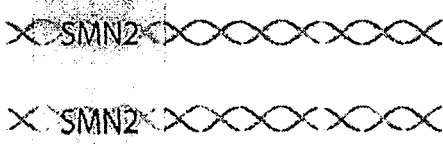
### Носійство мутації спінальної м'язової атрофії

Гетерозиготна делеція гена SMN1

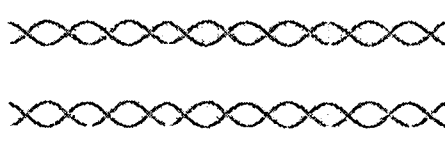


### Патологічні генотипи

Гомозиготна делеція гена SMN1



Гомозиготна делеція генів SMN1 та SMN2



Аналіз

ПЛР в режимі реального часу

Заключення

Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікареві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

У пацієнта КУДРЯВСЬКИЙ Є. Р. виявлено делецію 7 екзона гена SMN1(t) у ГОМОЗиготному стані – 0 копій, та 3 копії 7 екзона гена SMN2(c).

Рекомендоване медико-генетичне консультування. Результат аналізу не виключає можливості наявності мутацій у інших сайтах досліджуваних генів. Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Дата видання результатів

13.10.2020

Ім'я лікаря

Том'як Марія



**Відповідальні регіональні куратори проекту “Країна добрих сердець”**

<b>Область</b>	<b>ІПБ куратора</b>	<b>Телефон куратора</b>
Вінницька	Задорожна Вікторія Михайлівна	+38 (067) 771 30 09
Волинська		
Дніпропетровська		
Житомирська	Шульга Юлія Валеріївна	+38 (098) 496 93 20
Закарпатська		
Запорізька		
Івано-Франківська	Абрамович Олександра Олександрівна	+38 (096) 125 18 63
Київська		
Кіровоградська		
Львівська	Ніконенко Ольга Ігорівна	+38 (097) 622 61 70
Миколаївська		
Одеська		
Полтавська	Кірюшина Наталія Олегівна	+38 (095) 535 40 84
Рівненська		
Сумська		
Харківська		
Тернопільська	Линник-Бугрова Юлія Володимирівна	+38 (095) 334 35 57
Херсонська		
Хмельницька		

Черкаська	Придиус Олена Анатоліївна	+38 (096) 294 52 49
Чернівецька		
Чернігівська		

### **Доброго дня, шановна громадо, дорогі українці та усі добрі люди!**

Ми родина Кудрявських. Наш єдиний синочок, наш первісток - Єгорчик - має тяжке генетичне захворювання СМА (спінальна м'язова атрофія) і врятувати його може лише один укол. Але цей укол - найдорожчі у світі ліки. Його вартість 1 млн 800 тис доларів. Це захмарна сума для нашої родини!

10 тяжких, хвилюючих, безсонних і страшних місяців ми збираємо кошти та благаємо про допомогу усіх небайдужих. Зібрана більша частина від необхідної суми і за це ми дякуємо кожному, хто перерахував гривню, 20, 50, 100. Це по-справжньому народний збір! Дякуємо вам, наші рідні та низько вклоняємось!

Та ми вимушені зараз стояти на колінах перед усім світом, тому що для оплати рахунку з клініки у Сан-Антоніо та введення препарату нашому синові, залишилися лічені дні. Ми так боїмося не встигнути! Це нестерпно боляче знати, що ми можемо врятувати свого сина, що ліки, які подарують йому щасливе дитинство, існують, а ми не можемо ніяк цей процес пришвидшити. Ми би продали все майно, взяли скільки можна кредитів, але 65 млн грн для нас - непідйомна сума. Це тяжке випробування. Ми благаємо кожного не пройти повз нашу біду! Нам залишилося зібрати ще 20 млн грн, але так хочеться вірити, що з Божою поміччю та вашою підтримкою, дорогі українці, ми встигнемо!

Нашого синочка у цьому поєдинку за життя підтримує дуже багато відомих людей, серед яких і спортсмени (футболісти ФК "Динамо" та ФК "Шахтар" надали свої речі з автографами для благодійного аукціону), і співаки (гурт "Океан Ельзи", Світлана Тарабарова, Віталій Козловський, Альона-Альона, Роман Скорпіон також підписали листівки та записали відеозвернення), і гумористи, і журналісти та телеведучі (Наталія Мосейчук, Соломія Вітвіцька, Неля Шовкопляс, Руслан Сенічкін, Людмила Барбір та інші). Команда небайдужих людей та помічників нашого Єгорчика - найдобріші у світі люди!


Давайте сьогодні, у цей святковий ювілей незалежності нашої країни, будемо творцями дива! Допоможіть нам виграти цей бій Єгора за незалежність від хвороби!

Якщо ви не наважитесь допомогти сьогодні, завтра може бути вже пізно. Будь ласка, не покидайте нас у тяжку хвилину! І нехай вам ваше добро повернеться сторицею!

***З вдячністю та надією на підтримку  
родина Кудрявських***

### ***Реквізити для допомоги:***

#### **Приват Банк**

 5168 7573 5840 7031 Кудрявська Анна Олексіївна (мама)

 4149 4993 4285 8485 Кудрявський Руслан Сергійович (тато)

#### **Альфабанк**

 5355 5711 0584 4781 Коваленко Людмила Дмитрівна (бабуся)

#### **Monobank**

5375 4114 0554 8244 Кудрявська Анна Олексіївна (мама)



Благодійний проєкт  
від БФ "Світло в тобі"



до

-річчя

незалежності України  
“КРАЇНА ДОБРИХ  
СЕРДЕЦЬ”