

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

ПП. Данілюк Матвій Микитович (пробанд)

Дата народження: 11.06.2021

Дата забору: 11.08.2021

Біологічний матеріал: венозна кров

Номер проби: SMN – 748

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 Данілюка Матвія Микитовича **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.

Науковий співробітник відділення

діагностики спадкової патології



к.б.н. Третьак Б.І.

Керівник лабораторії генетичних досліджень



д.б.н. Макух Г.В.