

**Institute of Genomic Medicine and Rare Disorders**

Director: Prof. Dr. Molnár Mária Judit

Address: 1082 Budapest, Üllői út 78/A

Postal address: 1085 Budapest, Üllői út 26., 1428 BP. Pf.2.

Tel: +36 1 459 1483, Fax: +36 1 459 1492

Email: molneur@med.semmelweis-univ.hu, molneur@gmail.com

Name: Khositashvili Tekla

TAJ: -

Birth date: 15/08/2018

Referring doctor: dr Emöke Székely

Referring hospital: Heim Pál Childrens Hospital (Madarász str, Intensive Care Unit)

Examination date: 29/03/2019

REPORT**Examination:** Molecular genetic examination for Spinal Muscular Atrophy (SMA) by the determination of the copy number of exon 7 of the SMN1 gene

Sample number: 19-0377

Sample type: DNA isolated from blood

Sample source: External source

Result: A homozygous deletion of SMN1 exon 7 has been observed in the investigated sample.**Interpretation:** Exon 7 of the SMN1 gene, the most common cause of the autosomally recessively inherited SMA has been found in homozygously deleted form, which confirms the clinical diagnosis of SMA. Screening for heterozygosity is advised for the relatives of the patients, which can be carried out in our Institute.**Methodology:** The copy number of exon 7 of the SMN1 gene was investigated by real-time PCR, using SYBR GreenI detection on a LightCycler instrument (Feldkötter M et al., Am J Hum Genet. 2002, 70(6):1596-8). The quantity of exon 7 of the SMN1 gene was compared to the reference gene human serum albumin. It is noted that the probability of having two SMN1 gene on one chromosome is 4.8%, which can not be determined by the current protocol. In 3.4% of cases a point mutation, not a deletion causes SMA. These reasons result in a sensitivity of 93.5%.

Examination carried out by: Dr. Szaboles Udvari

Examination assessed by: Dr. Szaboles Udvari

Examination validated by: Dr. Balázs Mihalik

Date: 02/04/2019

Prof. Dr. Mária Judit Molnár
Academic Lecturer, Clinical Geneticist

P.H.

dr Anikó Gál
Chief Laboratory Biologist

შტამპები დასმულია	სემელგაისის უნივერსიტეტი მედიცინის ფაკულტეტი
	გენომიური მედიცინისა და იშვიათი დაავადებების ინსტიტუტი დირექტორი: პროფ. დრ. მოლნარ მარია ჯუდიტ მისამართი: 1082 ბუდაპეშტი, Úllői út 78/A. საფოსტო მისამართი: 1085 ბუდაპეშტი, Úllői út 26.: 1428 BP. Pf. 2. ტელ.: +36 1 459 1483, ფაქსი: +36 1 459 1492 ელ.ფოსტა: molneur@med.semmelweis-univ.hu, molneur@gmail.com

სახელი: ხოსიტაშვილი თეკლა TAJ: - დაბადების თარიღი: 15/08/2018 დანიშნულების ექიმი: ექიმი ემოკე სხეკელი დანიშნულების საავადმყოფო: ჰეიმ პალ ბავშვთა საავადმყოფო (მადარასზის ქ., ინტენსიური თერაპიის განყოფილება) გამოკვლევის თარიღი: 29/03/2019

მოხსენება

გამოკვლევა: მოლეკულური გენეტიკური გამოკვლევა ზურგის კუნთოვანი ატროფიისთვის (SMA), SMN1 გენიდან ეკზონ 7-ის ასლის ნომრის განსაზღვრის გზით

ნიმუშის ნომერი: 19-0377

ნიმუშის ტიპი: დნმ იზოლირებულია სისხლიდან

ნიმუშის წყარო: გარე წყარო

შედეგი: გამოკვლეულ ნიმუშში შეინიშნებოდა SMN1 ეკზონ 7-ის ჰომოზიგური წაშლა.

ინტერპრეტაცია: SMN1 გენიდან ეკზონ 7, რეცესიულად მემკვიდრეობით მიღებული SMA-ს ყველაზე გავრცელებული მიზეზი ნაპოვნი იყო ჰომოზიგოტურად წაშლილი, რომელიც ადასტურებს SMA-ს კლინიკურ დიაგნოზს. ჰეტეროზიგოტურობის სკრინინგი რეკომენდირებულია იმ პაციენტების ნათესავებისთვის, რაც შეიძლება ჩატარდეს ჩვენს ინსტიტუტში.

მეთოდოლოგია: SMN1 გენიდან ეკზონ 7-ის ასლის ნომერი გამოკვლეულია რეალური დროის PCR-ით (პოლიმერიზაციის ჯაჭვური რეაქცია), მწვანე SYBR I გამოყენებით, რომელიც გამოავლენს LightCycler-ის ინსტრუმენტზე (Feldkötter M et al., Am J Hum Genet. 2002, 70(6):1596-8). SMN1 გენიდან ეკზონ 7-ის რაოდენობა შედარებული იყო ადამიანის შრატის ალბუმინის მინიშნების გენთან. აღსანიშნავია, რომ ორი SMN1 გენის ორ ქრომოსომაზე არსებობა არის 4,8%,

რაც არ შეიძლება განისაზღვროს მიმდინარე პროტოკოლით. 3.4% შემთხვევაში, წერტილოვანი მუტაცია და არა წაშლა იწვევს SMA- ს. ეს მიზეზები იწვევს მგრძნობელობის 93.5%.

გამოკვლევა ჩატარდა : ექიმი სზაბოლკს უდვარი

გამოკვლევა შეფასდა: ექიმი სზაბოლკს უდვარი

გამოკვლევა დამტკიცებულია: ექიმი ბლაზს მიხალიკ

თარიღი: 02/04/2019

ბელმოწერილია

P.H.

ბელმოწერილია

აკადემიური ლექტორი, კლინიკური გენეტიკოსი

ლაბორატორიის მთავარი ბიოლოგი