



**«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»**  
**Центр фундаментальных исследований в педиатрии**  
**Лаборатория молекулярной генетики и медицинской геномики**  
 119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1  
 Тел. 8(499) 134-09-19; e-mail: [genelab@nczd.ru](mailto:genelab@nczd.ru)

**Результаты молекулярно-генетического исследования**

**ФИО:** Сардарян А.А.  
**№ АК:** 15313/21А  
**№ образца:** 85945  
**Материал для исследования:** венозная кровь

**Дата рождения:** 08.02.13  
**Пол:** муж  
**Консультативно-диагностический центр**  
**Дата проведения исследования:** 07.09.2021

**Направление.** Поиск делеций и дупликаций в гене *DMD* (OMIM 300377)

**Клиническая информация.** Не представлена

**Метод исследования.** MLPA

Исследованы таргетные области экзонов 1-79 гена *DMD*. Выявлена делеция экзонов 50-52 гена *DMD* в гемизиготном состоянии. Делеция описана ранее у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна [del Gaudio et al., 2008]. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене *DMD* описаны у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна (OMIM 310200) и мышечной дистрофией Беккера (OMIM 300376), наследуемыми по X-сцепленному рецессивному типу, а также у пациентов с дилатационной кардиомиопатией, тип 3В (OMIM 302045), наследуемой по X-сцепленному типу.

**Выявлена делеция экзонов 50-52 гена *DMD* в гемизиготном состоянии**

**Комментарии и рекомендации:**

1. Консультация врача-генетика
2. Молекулярно-генетическое обследование биологической матери

**Исследование провели:**

главный научный сотрудник,  
 д.м.н., проф. Пинелис В.Г.

Решение учреждения медико-социальной экспертизы является обязательным для исполнения соответствующими органами государственной власти, органами местного самоуправления, а также организациями, независимо от организационно-правовых форм и форм собственности (статья 8 Федерального закона от 24 ноября 1995 г. № 181 «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 1995 г., № 48, ст. 4563; 2003 г., № 43, ст. 4108; 2004 г., № 35, ст. 3607; 2008 г., № 30, ст. 3616))

Утверждена приказом Минздравсоцразвития России № 1031н от 24 ноября 2010 г.

**ФКУ "ГБ МСЭ по Московской области" Минтруда России**  
**Бюро медико-социальной экспертизы № 72**  
 (наименование федерального учреждения медико-социальной экспертизы)

**СПРАВКА**  
 серия МСЭ-2019 № [REDACTED]  
 (выдается инвалиду)

**Сардаряну Артёму Араиковичу**  
 (фамилия, имя, отчество в дательном падеже)

Дата рождения **08.02.2013**

**142460, Московская обл, Ногинск г, г**  
 (место жительства, при отсутствии места жительства — место проживания, фактического проживания на территории Российской Федерации, место нахождения пенсионного дела инвалида, выезжавшего на постоянное жительство за пределы Российской Федерации (указываемое подчеркнуть))

Установлена инвалидность впервые, повторно (указываемое подчеркнуть)  
 10.01.2022 (дата установления инвалидности)