

**МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР**

Юр. адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/12, стр. 1

Факт. адрес: 115419, г. Москва, ул. Донская, д. 28, помещ. 3/1

+7 800 333-45-38
office@genomed.ru
www.genomed.ru

Подготовительный этап исследования для проведения ПГТ-М**Обратившиеся:****В анамнезе:****Проведенные исследования:**

1. На ДНК, выделенной из лейкоцитов периферической крови, было выполнено подтверждение мутаций с.101T>C и с.35delG в гене *GJB2* секвенированием по Сэнгеру у супругов.
2. Для обнаружения вариантов chr13:20189481A>G и chr13:20189546AC>A в гене *GJB2* методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру были выбраны олигонуклеотидные праймеры для амплификации экзона 2 гена *GJB2*.
3. Проведена оценка покрытия региона, содержащего варианты chr13:20189481A>G и chr13:20189546AC>A в гене *GJB2*.
4. Для дальнейшего тестирования биоптатов на наличие вышеуказанных вариантов в гене *GJB2* проведен подбор условий гибридизации и секвенирования.

Заключение: На основании полученных результатов возможно проведение предимплантационного ДНК-тестирования семейного заболевания (наследственная тугоухость 1А; AR тип наследования).

Тест-система для проведения ПГТ-М готова.