

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1



Пункт преискуранта 4.88.21 Поиск делеций и дупликаций в гене дистрофина у мальчиков (кровь с ЭДТА)

Фамилия Макаров Богдан Алексеевич

Организация ГБУЗ СОКБ им.Середавина

Врач Исследование назначено в регистратуре

Результаты ДНК-анализа:

Номер 053686781 Карта 19641/2021

ДНК	Фамилия, И.О.	ген DMD	ген DMD
13159	Макаров Богдан Алексеевич	Экзоны 53-55: n=0	Экзоны 1-52, 56-79: n=1

Заключение:

У Макарова Богдана Алексеевича методом MLPA с использованием коммерческих наборов SALSA® MLPA Probetix P034-DMD1 и P035-DMD2 (MRC-Holland) проведен поиск делеций/дупликаций экзонов 1-79 гена DMD (NM_004006.2), мутации в котором приводят к миодистрофии Дюшенна/Беккера.

В результате анализа обнаружена делеция экзонов 53-55 гена DMD в гемизиготном состоянии приводящая к сдвигу рамки считывания, что характерно для клинической формы заболевания - миодистрофии Дюшенна.

Диагноз "миодистрофия Дюшенна/Беккера" у Макарова Богдана Алексеевича подтвержден молекулярно-генетическими методами.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 23.07.2021

Зав. лабораторией, к.м.н.

(Щагина О.А.)