INVITRO

ФИО

Пол:	**Муж**
Возраст:	**14 лет**
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	29.11.2016 09:35
Дата поступления образца:	29.11.2016 19:55
Врач:	07.12.2016 15:47
Дата печати результата:	01.02.2021 17:55

Исследование	Результат	Комментарий
Мышечная дистрофия поясноконечностная, ч.м.	**см.комм.**	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта http://www.invitro.ru/с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Образец

М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 2002 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «**ИНВИТРО**» с целью поиска частых мутаций гена CAPN3, приводящих к возникновению мышечной дистрофии поясноконечностной, тип 2 (профиль № 7154)

Мышечная дистрофия поясноконечностная *относится к группе прогрессирующих мышечных дистрофий, для которых характерно изолированное или преимущественное поражение мышц плечевого и тазового поясов конечностей. Болезнь манифестирует в широком возрастном диапазоне от 2 до 40 лет (средний возраст 14 лет). Характерным и ранним признаком заболевания является гиперлордоз в поясничном отделе позвоночника. У большинства больных отмечено возникновение контрактур, наиболее выраженных в голеностопных суставах, а также деформация грудной клетки, приводящая к возникновению дыхательных расстройств. Течение заболевания умеренно прогрессирующее*

В образце ДНК ФИО проведён поиск двух мутаций в гене CAPN3 (c550delA c.598_612del15), приводящих к возникновению заболевания. Суммарно данные мутации встречаются примерно у 80% больных поясноконечностной мышечной дистрофии тип 2 в российской популяции.

ДНК	Фамилия, И.О.	c.550delA	c.598_612del15
CAPN 403		N	N

Мутации не выявлены (вариант N/N)

Таким образом, диагноз «поясноконечностная мышечная дистрофия тип 2» у обследуемого маловероятен (вероятность не более 4%). Данный диагноз не исключен полностью, так как возможно наличие других , более редких мутаций в гене CAPN3, не тестируемых в данном исследовании.

Теоретически возможно наличие у него других форм поясноконечностной мышечной дистрофии и других клинически сходных состояний, связанных с мутациями в других генах.

Если не точной уверенности в диагнозе , но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

Образец

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик (ФИО)

Образец