

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 65 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Миотоническая дистрофия, тип 1, DMPK, ч.м.	<b>СМ.КОММ</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Миотонической дистрофии. 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.



М.П. / Подпись врача

# Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1956 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене DMPK, ответственном за развитие миотонической дистрофии 1-го типа (профиль № 7838DMPK).

**Миотоническая дистрофия (МД)** – тяжелое наследственное заболевание, первые признаки которого возникают преимущественно в 16-20 лет. МД характеризуется активной миотонией (миотоническими спазмами, возникающими в начале произвольных движений главным образом в пальцах рук и жевательной мускулатуре), механической миотонией (длительным сокращением мышечного пучка в ответ на механический удар молоточком по мышце – симптомом «ролика» или «валика»), атрофией мышц (лицевых, шейных, дистальных мышц конечностей) и мышечной слабостью. Тип наследования - аутосомно-доминантный с высокой степенью пенетрантности. Мужчины болеют в 3 раза чаще женщин.

Частота встречаемости: 1 на 8 000 человек.

В настоящее время выявлено два гена, мутации в которых приводят к возникновению данного заболевания: **DMPK** и **ZNF9**.

Ген миотонинпротеинкиназы (**DMPK**), повреждение которого приводит к **миотонической дистрофии 1-го типа**, находится на хромосоме 19. В норме в гене регистрируется от 5 до 37 тринуклеотидных CTG-повторов, а у больных МД на одной из хромосом присутствует от 50 до 4000 CTG-повторов.

Прямая ДНК-диагностика **МД** основана на оценке числа CTG-повторов в гене **DMPK**. Диагноз «**миотоническая дистрофия**» подтверждается в том случае, когда число CTG-повторов превышает 50.

В образце ДНК обследуемого проведено исследование количества CTG-повторов в гене DMPK

Выявлено **нормальное число копий CTG-повторов** ( $n1 < 30$ ;  $n2 < 30$ ).

ДНК	Ф.И.О.	(CTG)n
МД 862.1		$n1 < 30$ $n2 < 30$

Таким образом, у обследуемого не выявлены мутации, приводящие к развитию миотонической дистрофии 1-го типа, что делает маловероятным наличие именно данного типа заболевания, но не исключает другие его типы.

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

Рекомендовано:

1. При несомненных клинических признаках миотонической дистрофии возможно проведение дополнительного исследования – поиск мутаций в гене ZNF9, отвечающем за развитие миотонической дистрофии тип 2 (профиль № 7837ZNF9).
2. 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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача