

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 36 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 10.03.2021  
Дата поступления образца: 10.03.2021  
Врач: 05.05.2021  
Дата печати результата: 10.05.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Окулофарингеальная миодистрофия, RABPN1, ч.м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Окулофарингеальной мышечной дистрофии. Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1985 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене PABPN1, приводящих к возникновению окулофарингеальной мышечной дистрофии (профиль № 7957PABPN).

*Окулофарингеальная мышечная дистрофия (ОФМД), – прогрессирующее заболевание, для которого характерны: офтальмопарез, птоз век, гипомимия лицевых мышц, слабость круговых мышц глаз и рта, нарушение глотания, мышечная слабость и диффузные мышечные атрофии конечностей. Необходимо дифференцировать ОФМД с митохондриальными формами окулярных миопатий, для которых характерно наличие мультисистемных нарушений и более ранний возраст начала заболевания.*

*За развитие ОФМД отвечает ген PABPN1. В 1-м экзоне данного гена содержится GCG-повтор, при изменении числа копий которого и развивается окулофарингеальная миодистрофия.*

*При данном заболевании встречается как аутосомно-доминантный, так и аутосомно-рецессивный типы наследования. В норме регистрируется 6 (98%) и 7 (2%) копий GCG-повтора, при аутосомно-рецессивной форме заболевания – 7 повторов в гомозиготном состоянии, а при аутосомно-доминантной форме в одной из хромосом выявляется 6, а в другой - от 8 до 13 копий GCG-повтора.*

В образце ДНК обследуемой был проведён поиск наиболее частых мутаций в гене PABPN1.

**В обеих копиях гена выявлено нормальное число GCG повторов (n1=n2=6).**

ДНК	Ф.И.О.	ген PABPN1, (GCG)n
OPMD 164.1		n1=n2=6

Таким образом, **диагноз окулофарингеальной мышечной дистрофии у обследуемого не подтверждён** молекулярно-генетическим методом.

Однако полностью исключить данный диагноз у обследуемого нельзя, так как в одной семье при данном заболевании описана миссенс-мутация в гене PABPN1. Такой тип мутации не тестируется в проведённом исследовании.

Возможно также наличие другого заболевания со сходной клинической картиной.

Если есть точная уверенность в диагнозе, желательно решить вопрос о проведении секвенирования гена PABPN1.

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

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача