

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 6 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.05.2022  
Дата поступления образца: 10.05.2022  
Врач: 10.06.2022  
Дата печати результата: 10.06.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Миодистрофия Дюшенна/Беккера, DMD, делеции и дупликации	<b>СМ.КОММ</b>	Обнаружена патологическая делеция в гене DMD: экзоны 45-47. Проводилось исследование на предмет выявления мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера, поиск делеций в гене дистрофина у мальчиков. 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.**, 2018 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления делеций и дупликаций в промоторной области гена дистрофина, отвечающем за развитие прогрессирующей миодистрофии Дюшенна (МДД) (профиль № 7972ДИС).

*Миодистрофия Дюшенна (МДД) (ОМIM 310200) – наследственное заболевание, которое начинается в возрасте 2-5 лет и характеризуется прогрессирующей мышечной слабостью, атрофией и псевдогипертрофией проксимальных мышц, нередко сопровождается кардиомиопатиями и нарушением интеллекта.*

*Выделяют аллельную МДД форму – мышечную дистрофию Беккера (МДБ, ОМIM310200), которая характеризуется сходными клиническими проявлениями, более поздним началом (примерно в 10-16 лет) и более мягким течением. Такие больные часто сохраняют способность ходить до 20 лет, а некоторые – до 50-60 лет, хотя в патологический процесс вовлечены те же мышцы, что и при МДД.*

*Биохимическим маркером заболевания является повышенный (в 100-200) раз уровень креатинфосфокиназы (КФК) в крови.*

*Тип наследования мышечной дистрофии Дюшенна – X-сцепленный рецессивный, т.е. им страдают почти исключительно мальчики, женщины же с поврежденным геном в одной из X-хромосом являются носительницами МДД.*

*Приблизительно в 2/3 случаев сын получает хромосому с повреждением от матери-носительницы, в остальных случаях заболевание возникает в результате мутации de novo в половых клетках матери или отца, либо в предшественниках этих клеток.*

*Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) встречается приблизительно у одного из 2500-4000 новорожденных мальчиков.*

*Ген дистрофина, ответственный за прогрессирующую мышечную дистрофию Дюшенна / Беккера, находится в локусе Xp21.2.*

*В 60% случаев мутации, приводящие к МДД/МДБ, представляют собой протяженные делеции (от одного до нескольких десятков экзонов), в 30% случаев – точковые мутации и в 10% случаев – дупликации.*

В образце ДНК обследуемого проведен поиск делеций и дупликаций в промоторной области и кодирующих экзонах (1-72) гена дистрофина.

**Выявлена делеция 45-47 экзонов гена DMD, что подтверждает диагноз прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера у обследуемого.**

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

Рекомендовано:

1. Обследование матери (и сестры – при наличии) обследуемого для уточнения носительства ею мутации в гене дистрофина. Данное исследование необходимо при планировании рождения детей в семье для исключения повторных случаев заболевания.
2. Наблюдение мальчика у врача-невролога и врача-генетика по месту жительства.
3. Оформление инвалидности с детства.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача