

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 42 года
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 2, CNBP (ZNF9), ч.м.	СМ.КОММ	>372 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n на первой аллеле - обнаружен патологический генотип; 138 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n на второй аллеле – норма 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., 1982 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене CNBP (ZNF9), ответственном за развитие миотонической дистрофии тип 2 (профиль № 77705).

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**.*

К миотонической дистрофии 1-го типа приводит повреждение гена миотонинпротеинкиназы (DMPK).

Миотоническая дистрофия тип 2 (DM2) – аутосомно-доминантное заболевание. Молекулярно-генетической причиной DM2 является увеличение числа (TG)n(TCTG) n(CCTG)n-повторов в интроне 1 гена CNBP (ZNF9 (zinc finger protein-9), расположенного на хромосоме 3.

В образце ДНК обследуемого проведена прямая диагностика DM2 основана на оценке числа повторов комплекса (TG)n(TCTG) n(CCTG)n гена CNBP (ZNF9).

В результате анализа данного гена на одной из аллелей выявлено **увеличенное число копий (TG)n(TCTG) n(CCTG)n (n1>372; n2=138)**.

(Диагноз подтверждается в том случае, когда число (TG)n(TCTG) n(CCTG)n повторов превышает 372).

Таким образом, у Ф.И.О. выявлена мутация, приводящая к развитию миотонической дистрофии 2-го типа.

Диагноз миотоническая дистрофия 2-го типа подтверждён у обследуемой молекулярно-генетическим методом.

Учитывая аутосомно-доминантный тип передачи данного заболевания, дети обследуемой с вероятностью 50% могли унаследовать данное заболевание. Теоретически братья и сёстры обследуемой (при наличии) также могут быть носителями аналогичной мутации.

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

Рекомендации:

1. Консультация врача-генетика с учетом результатов анализа для решения вопроса о том, кому ещё из родственников целесообразно пройти аналогичной обследование.