

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 22 года

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 28.08.2019 11:37

Дата поступления образца: 29.08.2019 13:39

Врач: 16.09.2019 14:07

Дата печати результата: 01.02.2021 17:46

Исследование	Результат	Комментарий
Миотония Томсена/Беккера, CLCN1 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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 1996 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления частых мутаций в гене CLCN1, приводящих к возникновению миотонии Томсона/Беккера (МТБ) (профиль № 7148CL).

Миотония - нервно-мышечное заболевание, характеризующееся наличием мышечной гипертрофии и миотонического феномена - замедленной релаксацией мышцы после ее сокращения (сократившаяся мышца долгое время не расслабляется и затем расслабление происходит крайне медленно).

В образце ДНК ФИО была проведена молекулярная диагностика частых мутаций в гене CLCN1 методом ПЦР-диагностики.

ДНК	Фамилия, И.О.	Ген CLCN1 с.568G>T+ 569G>C p.Gly190Ser	Ген CLCN1 с.1437_1450 del14 p.Ile479Ilefs *25	Ген CLCN1 с.1478C>A p.Ala493Glu	Ген CLCN1 с.1649C>T p.Thr550Met	Ген CLCN1 с.2058C>A p.Tyr686*	Ген CLCN1 с.2680C>T p.Arg894*
407		N/N	N/N	N/N	N/N	N/N	N/N

с.568G>T+569G>C - мутация не выявлена (вариант N/N)

с.1437_1450 del14 - мутация не выявлена (вариант N/N)

с.1478C>A - мутация не выявлена (вариант N/N)

с.1649 C>T - мутация не выявлена (вариант N/N)

с.2058 C>A - мутация не выявлена (вариант N/N)

с.2680 C>T - мутация не выявлена (вариант N/N)

Полученный результат тем не менее не исключает полностью диагноз МТБ у обследуемого, так как описаны другие, более редкие мутации в гене CLCN1, не тестируемые в данном исследовании.

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

Если есть точная уверенность в диагнозе, может быть рекомендовано прямое автоматическое секвенирование, позволяющее выявить как частые, так и редкие мутации в гене CLCN1.

Другая форма миотонии может быть связана с мутациями в гене SCN4A.

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.

Если исследование было проведено с целью выявления носительства известной мутации в семье, то проведённого исследования достаточно.

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)