

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**
 Дата рождения: 01.01.1990 (33 г.) Пол: Ж
 Регистрация биоматериала: 07.02.2023
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302158872
 Заказчик: "Полное наименование
 юридического лица"
 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**



Генетическая диагностика мышечной дистрофия Дюшенна и Беккера (DMD)

Показатель	Результат	Реф. значения
Генетическая диагностика мышечной дистрофия Дюшенна и Беккера (DMD)	Обнаружена патологическая делеция в гене DMD экзона: 41-55.	Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-79 в гене DMD обнаружено не было

Комментарии к пробе:

Дистрофинопатии представляют собой спектр наследственных X-сцепленных заболеваний, вызываемых различными патологическими абберациями в гене DMD. У носителей мутации мужского пола риск развития заболевания составляет 100%, у носителей женского пола – проявления заболевания более мягкие, либо не наблюдаются совсем. Тяжесть проявлений дистрофинопатий зависит от типов мутаций и может варьировать от асимптоматического повышения креатинфосфокиназы или мышечных судорог с миоглобинурией, до развития классических синдромов, таких как мышечная дистрофия Беккера и Дюшенна. Миодистрофия Дюшенна (МД) чаще всего манифестирует в раннем детстве до 5 лет с задержки достижения основных этапов моторного развития, и характеризуется полным отсутствием синтеза функционально активного дистрофина. На начальных этапах МД в основном поражаются проксимальные отделы мышечной системы (мышцы бедра, таза, плечевого пояса), но при последующей прогрессии затрагиваются все отделы мышечной системы. Помимо выраженной миодистрофии у пациентов с МД наблюдаются повышение уровня креатинфосфокиназы, псевдогипертрофия мышц голени, различные скелетные аномалии и кардиомиопатия, чаще всего возникающая после 18 лет. Примерно у 75% пациентов с МД наблюдается делеция или дупликация одного или нескольких экзонов гена DMD. Миодистрофия Беккера (МБ) представляет собой более легкую форму дистрофинопатии, характеризующуюся достаточным синтезом функционально активного белка. При МБ наблюдается мышечная слабость проксимальных отделов мышц, низкая толерантность к нагрузкам, миоглобулинурия, миалгия и повышение уровня креатинфосфокиназы. Делеции и дупликации одного или нескольких экзонов гена DMD являются наиболее частыми наблюдаемыми при МБ генетическими абберациями (70-80% всех случаев). Дистрофинопатия может проявляться у 5-10% носителей мутации женского пола мышечной слабостью, миалгией, судорогами и дилатационной кардиомиопатией. Дистрофинопатии – X-сцепленные заболевания и наследуются по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска наследования данного заболевания от матери с абберантным геном. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network.

Дата выполнения исследования: **07.02.2023 17:04** Результаты одобрил: **Кольченко О. Л.**

