

NZOZ GENOMED
ul. Ponczowa 12
02-971 Warszawa, POLSKA

Genomed S.A.
NIP 7010083563; email: diagnostyka@genomed.pl
tel. +48 22 644 60 19, +48 22 498 2 498, faks +48 22 44 60 25

WYNIK ANALIZY DNA

ORYGINAŁ / KOPIA

Nazwisko i imię pacjenta

Olejniczak Artur

Data urodzenia PESEL

Płeć

męska

Telefon kontaktowy

brak danych

Adres kontaktowy

Osoba kierująca

lek. med. Eckersdorf-Mastalerz Anna

Ośrodek kierujący

Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital
Kliniczny Instytut Stomatologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi
ul. Pomorska 251

92 – 213 Łódź

NIP: 728-22-46-128

REGON: brak danych

Tel.: 42 633 27 42

Wskazania do wykonania badania

brak danych

Cel badania

Diagnostyka postnatalna, Weryfikacja rozpoznania klinicznego

Numer bibuły

Data otrzymania materiału biologicznego

2013-12-13

Numer próbki

14921

Data pobrania próbki od pacjenta

brak

Rodzaj procedury

CAPN3-1

Rodzaj otrzymanego materiału

preparat DNA

CAPN3-1: dystrofia kończynowo-obrzeczowa typ 2A

Wynik

c.550delA/c.550delA

Interpretacja

Stwierdzono obecność badanej patogenicznej mutacji c.550delA w obu allelach genu CAPN3 (w układzie homozygotycznym).

Genotyp CAPN3 zgodny z HGVS: NM_000070.2:c.[550delA];[(550delA)]

Wynik badania molekularnego potwierdza rozpoznanie kliniczne dystrofii obręczowo-kończynowej typu 2A.

Zgodnie z rekomendacjami dotyczącymi diagnostyki molekularnej chorób o autosomalnym recesywnym sposobie dziedziczenia wskazane jest wykonanie badania nosicielstwa zidentyfikowanej mutacji c.550delA w genie CAPN3 u biologicznych rodziców Pacjenta w celu potwierdzenia jej oburodzicielskiego sposobu dziedziczenia.

Aktualny wynik stanowi również podstawę do ustalenia nosicielstwa zidentyfikowanej mutacji c.550delA wśród innych krewnych Pacjenta.

Wskazana jest konsultacja w Poradni Genetycznej w celu omówienia wyniku.

Informacje dodatkowe:

Przeprowadzono analizę sekwencji eksonów 10 i 17, wraz z sąsiadującymi sekwencjami intronowymi, w kierunku obecności mutacji c.550delA, p.Arg490Gln oraz innych patogenicznych mutacji korelowanych z dystrofią obręczowo-kończynową typu 2A, występujących w tych regionach genu CAPN3.

Analizę przeprowadzono z zastosowaniem metody sekwencjonowania DNA.

Numeracja eksonów zgodna z sekwencją referencyjną HGMD oraz z sekwencją genomową hg19.

Nie można jednocześnie wykluczyć obecności mutacji w innych, niż badane, regionach genu CAPN3 oraz obecności rozległych delecji i insercji w genie CAPN3.

Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typu 2A (LGMD2A) to dziedziczona w sposób autosomalny recesywny forma dystrofii mięśniowej, w przebiegu której obserwuje się symetryczne osłabienie siły mięśniowej dotyczące głównie

NZOZ GENOMED
ul. Ponczowa 12
02-971 Warszawa, POLSKA

Genomed S.A.
NIP 7010083563; email: diagnostyka@genomed.pl
tel. +48 22 644 60 19, +48 22 498 2 498, faks +48 22 44 60 25

mięśni proksymalnych (czyli mięśni obręczy barkowej i biodrowej oraz tzw. grupy dosiebnej mięśni kończyn). Początek choroby może występować w różnym wieku, jednak u większości pacjentów pierwsze objawy pojawiają się w dzieciństwie. Zróżnicowany jest również stopień nasilenia objawów jednakże we wszystkich przypadkach choroba ma charakter progresywny. Charakterystyczne objawy choroby to znaczące odstawanie łopatek i niemożność uniesienia rąk ponad głowę, skłonność do chodzenia na palcach, kołyszący chód, przykurcz ścięgien Achillesa, hiperlordoza lędźwiowa. Najczęstszymi zmianami identyfikowanymi u pacjentów z dystrofią kończynowo-obręczową typu 2A są mutacje c.550delA i p.Arg490Gln.

Poradnia Genetyczna NZOZ GENOMED, zapisy: 22 644 60 19 - wizyty odpłatne (bez skierowania).

NZOZ GENOMED posiada certyfikat jakości wykonywania badań wydany przez European Molecular Quality Network.
NZOZ GENOMED należy do Sieci Laboratoriów Referencyjnych Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Czułość metody
99%

Numer sekwencji referencyjnej

Uwagi
brak

Badania wykonał(a)

mgr Katarzyna Insiak

2 up. Makabe

Wskaźnik wykrywalności mutacji
brak danych

Etapy procedury wykonywane w zewnętrznym laboratorium
nie dotyczy

Nazwa i adres zewnętrznego laboratorium
nie dotyczy

Osoba zatwierdzająca

dr n. biol. Robert Szymańczak
nr KIL/KIDL 12223

dr n. biol. Robert Szymańczak

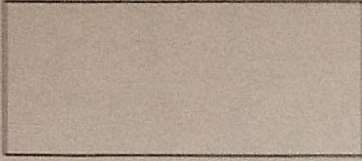
12223

Szymańczak
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

pieczęć jednostki wykonującej świadczenie, adres, telefon
kod, nazwa komórki organizacyjnej

numer identyfikacyjny (UINOWY) świadczeniodawcy

Data09.01.2014.....



INFORMACJA DLA LEKARZA KIERUJĄCEGO/POZ

Dane osobowe świadczeniobiorcy

OLEJNICZAK

(Nazwisko)

ARTUR

(Imię)

(Nr ewidencyjny PESEL)

Z 3 1. 5

Ostateczne rozpoznanie:
(wg ICD-10)Opis udzielonego świadczenia (obejmuje wykonane badania)

Badanie podmiotowe - choroba z objawami powoli postępującej dystrofii mięśniowej, ostatecznie rozpoznanie z Kl. Neurologicznej w W-wie: dystrofia mięśniowa typu Bethlema, Obecnie proksymalny niedowład kończyn górnych i dolnych, zachowana możliwość ruchów dłoni i stóp, jednak z utrwalonymi przykurczami dłoni. Sposób poruszania się od 8 lat na wózku inwalidzkim, wcześniej jako dziecko sprawność ruchowa dobra, od okresu nastoletniego z poczuciem niezgrabności ruchowej, pojawił się chód na palcach, osłabienie wydolności mięśni kończyn dolnych. Prawidłowe funkcjonowanie w zakresie narządów zmysłów, pełna sprawność intelektualna.

Badanie rodowodowe- bez obciążeń chorobami neurologicznymi u krewnych I stopnia,

Diagnostyka molekularna genu CAPN3 – pozytywna – wykryto mutację genu CAPN3 w układzie homozygotycznym.

Oryginał wyników badań wydano w załączeniu

Interpretacja wyniku i wnioski

Wynik badania wskazuje jednoznacznie na rozpoznanie choroby dystrofii obręczowo kończynowej typu 2A jako przyczyny choroby u pana Artura Olejniczaka,

Wytyczne dotyczące dalszego postępowania medycznego:

- wymaga dalszego leczenia w poradni specjalistycznej(specjalność)
- nie wymaga** aktualnie leczenia w poradni specjalistycznej **neurologicznej i Poradni Chorób Mięśni**.....
(specjalność)
- wydano skierowanie na hospitalizację*

Wskazówki dla lekarza kierującego:

- w zakresie diagnostyki -
- w zakresie farmakoterapii -
- inne -

Anna Eckersdorf - Mastalarz
lek. med. specjalista
GENETYKI KLINICZNEJ
Tel. 603 661 447 PIZ. 4396237

Data, podpis i pieczęć wykonującego świadczenie