Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: **Фамилия:**
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Генетическое обследование на миотоническую дистрофию 1 типа в гене DMPK		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Количество CTG-повторов в первой аллели гена DMPK	>150	Менее 35 CTG-повторов – норма; 36-50 CTG-повторов – умеренное увеличение; 51-150 CTG-повторов – умеренная экспансия; более 150 CTG-повторов – выраженная экспансия
Количество CTG-повторов во второй аллели гена DMPK	11	Менее 35 CTG-повторов – норма; 36-50 CTG-повторов – умеренное увеличение; 51-150 CTG-повторов – умеренная экспансия; более 150 CTG-повторов – выраженная экспансия

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/

Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-051 Генетическое обследование на миотоническую дистрофию 1 типа (ген DMPK)

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 1 ТИПА

Миотоническая дистрофия 1 типа (МД1) – наследственная миотоническая миопатия, вызванная экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, тимина и гуанина (CTG-повторов), в 3'-нетранслируемом участке гена DMPK, расположенного на коротком плече 19-ой хромосомы. Заболевание характеризуется тяжелой миопатией, офтальмологической симптоматикой, нарушениями в эндокринной, пищеварительной, дыхательной, сердечно-сосудистой, мочеполовой системах, также отмечаются дерматологические проявления и когнитивные, психические изменения. При проведении магнитно-резонансной томографии выявляются гиперинтенсивные очаги в головном мозге.
Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития МД1 у следующего поколения. При выявлении патологической экспансии рекомендуется медико-генетическое консультирование.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Функция гена, клиническая значимость	Количество CTG-повторов
DMPK *Dystrophia myotonica protein kinase* *OMIM ID: *605377*	CTG-повтор	Экспрессируемый геном DMPK белок миотонинпротеинкиназа (МПК) играет важную роль в регуляции клеточной дифференцировки и репликации ДНК. В норме МПК локализуется в специализированных структурах миоцитов скелетных и сердечных мышц, обеспечивающих внутриклеточную передачу импульса. В основе патогенеза МД1 - воздействие патологической экспансии CTG на свойства мРНК, кодируемой геном DMPK, и на экспрессию генов, расположенных вблизи этого повтора.	<35 CTG-повторов – норма, МД1 исключена.
			36-50 CTG-повторов – умеренное увеличение; МД1 исключена. Есть риск развития у следующего поколения.
			51-150 CTG-повторов – умеренная экспансия; МД1 подтверждена. Асимптоматичное течение, легкая и классическая формы. Есть повышенный риск развития у следующего поколения.
			>150 CTG-повторов – выраженная экспансия; МД1 подтверждена. Классическая, ювенильная и конгенитальная формы. Есть повышенный риск развития у следующего поколения.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.