



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

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:
 Договор:

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

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Генетическое обследование на миотоническую дистрофию 2 типа в гене CNBP		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Длина комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n в первой аллели гена CNBP	142	Менее 177 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - норма; 177 - 372 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - умеренное увеличение; более или равное 373 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - выраженная экспансия
Длина комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n во второй аллели гена CNBP	150	Менее 177 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - норма; 177 - 372 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - умеренное увеличение; более или равное 373 нуклеотидов комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n - 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/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-052 Генетическое обследование на миотоническую дистрофию 2 типа (ген CNBP)

i МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 2 ТИПА

Миотоническая дистрофия 2 типа (МД2) – наследственная миотоническая миопатия, вызванная экспансией тетра nukлеотидного повтора, состоящего из цитозина, тимина и гуанина (CCTG - повторов), в комплексе (TG)n(TCTG)n (CCTG)n в первом интроне гена CNBP, располагающегося на коротком плече 3 хромосомы и кодирующего белок CNBP. Заболевание характеризуется миопатией, офтальмологической симптоматикой, нарушениями в сердечно-сосудистой, эндокринной, пищеварительной системах. Кроме этого при проведении магнитно-резонансной томографии головного мозга могут быть обнаружены гиперинтенсивные очаги. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития МД2 у детей.

Последовательность (TG)n(TCTG)n, граничащая с CCTG-повторами, высоко полиморфна и поэтому точное количество CCTG - повторов определить невозможно. Для МД2 характерна тенденция к увеличению числа повторов в последующих поколениях, что проявляется более тяжелой формой и ранней манифестацией заболевания, поэтому выявление умеренного увеличения числа повторов требует медико-генетического консультирования.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер	Функция гена, клиническая значимость	Длина комплекса (TG)n(TCTG)n(CCTG)n
CNBP	Комплекс (TG)n(TCTG)n (CCTG)n	Ген CNBP (ZNF9) кодирует цинк-пальцевый белок 9 (ЦПБ9). ЦПБ9 обнаруживается во многих тканях организма, но больше всего в мышечной ткани. Считается, что ЦПБ9 регулирует функцию и активность других генов и необходим для нормального эмбрионального развития. В основе патогенеза МД2 лежит нарушение функции белка ЦПБ9.	104-176 – норма, МД2 исключена.
CCHC-type Zinc Finger Nucleic Acid-Binding Protein			177-372 – умеренное увеличение, МД2 исключена; риск развития в следующем поколении.
OMIM ID: 116955			≥ 373 – выраженная экспансия, МД2 подтверждена; повышенный риск развития в следующем поколении.

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