



Лабораторная служба Хеликс  
 Контакт-центр: 8 800 700 03 03  
 Информация в интернете: www.helix.ru  
 Лицензия: № ЛО-23-01-014905 от 10.11.2020 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 *   |
|---|---|--|
| <b>Генодиагностика при мышечной дистрофия Дюшенна и Беккера</b> |   |  |
| Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)         |   |  |
| Результат   | Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-10, 21-30, 41-50, 61-70 в гене DMD обнаружено не было | Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-10, 21-30, 41-50, 61-70 в гене DMD не обнаружено |

\* - 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

42-072 Генодиагностика при мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера

### **i** МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА/БЕККЕРА

Дистрофинопатии представляют собой спектр наследственных X-сцепленных заболеваний, вызываемых различными патологическими абберациями в гене **DMD**. Генетически единая форма миодистрофия Дюшенна-Беккера клинически разделяется на миодистрофию Дюшенна и миодистрофию Беккера. При мутации у носителей 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 классического синдрома миодистрофии Дюшенна-Беккера.

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.

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 частыми генетическими абберациями (70-80% всех случаев). Отрицательный результат тестирования не исключает заболевания в связи с возможностью делеций и дупликаций других экзонов и точечных мутаций гена DMD. В соответствии с международными клиническими рекомендациями, генетическое обследование на миодистрофию Дюшенна/Беккера проводится при наличии у пациента клинической симптоматики, характерной для данного заболевания, а также родственникам I степени родства. При выявлении мутации гена DMD рекомендуется медико-генетическое консультирование.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

| ГЕН                                  | Генетические маркеры  | Функция гена, клиническое значение   |
|--------------------------------------|---|--|
| DMD<br>Dystrophin<br>OMIM ID: 300377 | делеции и дупликации экзонов:<br>1-10, 21-30,<br>41-50, 61-70 | Ген DMD является одним из самых больших генов человека и кодирует несколько изоформных белков, один из самых важных – мышечный дистрофин. Он отвечает за соединение цитоскелета мышечного волокна с основной базальной пластинкой (внеклеточного матрикса) через дистрофин-ассоциированный гликопротеидный комплекс. Мутации гена DMD приводят к отсутствию белка дистрофина или его значительному снижению, что является причиной развития заболевания. |

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