

Warszawa, dn. 02.01.2013

RAPORT Z ANALIZY DNA

ORYGINAŁ / Kopia / Duplikat

Dane pacjenta

Nazwisko i imię **Markowski Michał**
Data urodzenia **2008-07-09**
PESEL **08270904679**
Płeć **męska**
Pochodzenie etniczne

Adres kontaktowy **43-382 Bielsko-Biała
ul. Augustowska 23**
Telefon kontaktowy **600 326 714**
E-mail kontaktowy **brak danych**

Dane jednostki kierującej

Nazwa jednostki **nie dotyczy**
Adres
NIP
REGON
Telefon
Fax
E-mail
Osoba kierująca **brak danych**

Informacje o badaniu

Data skierowania **2012-12-17**
Rodzaj diagnostyki **postnatalna**
Wskazania do badania **niedowład ciała, brak
mowy, regres w rozwoju,
ataki padaczki**
Rodzaj zleconej procedury **metabolizm-1**

Nr bibuły	Nr próbki	Rodzaj materiału	Data pobrania	Data otrzymania
nie dotyczy	001661	plama krwi	2012-12-13	2012-12-17

Wynik

Nazwa genu / loci	Genotyp	Genotyp zgodny z HGVS
CLN2	R208X/R208X	NM_000391: c.[622C>T(;)622C>T]

Interpretacja

Wykryto znaną, patogenną mutację p.R208X (c.622C>T) w obu allelach genu CLN2.

Obecność dwóch patogennych mutacji, przy założeniu, że każda z nich zlokalizowana jest w odrębnej kopii genu CLN2, stanowi potwierdzenie molekularne rozpoznania klinicznego ceroidolipofuscynozy typu 2.

Dlatego też, zgodnie z najnowszymi rekomendacjami dotyczącymi diagnostyki molekularnej chorób o autosomalnym recesywnym sposobie dziedziczenia, w celu potwierdzenia oburodzicielskiego pochodzenia wykrytej mutacji, należy wykonać badanie molekularne u biologicznych rodziców badanego Dziecka.

Potwierdzenie oburodzicielskiego pochodzenia zidentyfikowanej mutacji będzie stanowiło podstawę do ustalenia nosicielstwa zmutowanego genu wśród krewnych Pacjenta oraz przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej choroby w przypadku planowania ciąży przez rodziców Pacjenta.

Wskazana jest porada genetyczna*.

Uwagi

Badano eksony 5 i 6 w genie CLN2 wraz z regionami otaczającymi eksony, z zastosowaniem techniki sekwencjonowania DNA.

Badane markery: p.R208X (c.622C>T) oraz c.509-1G>C (IVS5-1G>C).

Ceroidolipofuscynoza typu 2 jest chorobą genetycznie uwarunkowaną o autosomalnym recesywnym toku