



«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»

Медико-генетический центр

119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1

Тел. 8(499) 134-09-19; e-mail: genelab@nczd.ru

Результаты молекулярно-генетического исследования

ФИО: Готовцев А А
№ образца: 101517
Город/учреждение: г.Кострома
Врач: Урванцева Т В

Дата рождения: 22.06.2013
Пол: муж
Материал для исследования: ДНК,
выделенная из сухих пятен крови
Дата проведения исследования: 24.08.2022

Направление. Поиск нуклеотидного варианта *chrX:32503189G>A* в гене *DMD* (OMIM 300377)

Ген, локализация. *DMD*, Xp21.2-p21.1

Метод исследования. Секвенирование по Сэнгеру

Исследован экзон 21 гена *DMD* с прилегающими интронными областями. Выявлен нуклеотидный вариант *c.2650C>T* (*chrX:32503189G>A*; NM_004006.3; rs398123903) в гемизиготном состоянии, приводящий к преждевременной термации трансляции *p.Q884**, не описанный в контрольной выборке gnomAD, v2.1.1. Нуклеотидный вариант описан в международной базе HGMD professional, версия 2022.1 [CM070907], у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна [Aartsma-Rus et al., 2006]. В соответствии с российским Руководством по интерпретации данных последовательности ДНК человека, выявленный нуклеотидный вариант следует расценивать как патогенный. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене *DMD* описаны у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна (OMIM 310200) и мышечной дистрофией Беккера (OMIM 300376), наследуемыми по X-сцепленному рецессивному типу, а также у пациентов с дилатационной кардиомиопатией, тип 3B (OMIM 302045), наследуемой по X-сцепленному типу.

Выявлен патогенный нуклеотидный вариант *chrX:32503189G>A* в гемизиготном состоянии в гене *DMD*

Дополнительная информация:

Ген, OMIM	Референсная последовательность	Экзон/интрон	Геномная координата (GRCh37)	Частота минорного аллеля*, %	Нуклеотидный вариант	Аминокислотный вариант	Оценка патогенности**
<i>DMD</i> , 300377	NM_004006.3	38	<i>chrX:32503189</i>	н/д	<i>c.2650C>T</i> (<i>hem</i>)	<i>p.Q884*</i>	патогенный

*- согласно базе gnomAD, v2.1.1

** - согласно российскому Руководству по интерпретации данных последовательности ДНК человека

Ссылки на использованные базы данных и литературу:

- <https://portal.biobase-international.com/hgmd/pro>
- <https://omim.org>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
- DOI: 10.25557/2073-7998.2019.02.3-23

Комментарии и рекомендации:

- Консультация врача-генетика

врач-лабораторный генетик,
Муравьева Л.В.

ведущий научный сотрудник,
к.б.н. Пушкин А.А.

начальник Центра,
д.б.н. Савостьянов К.В.