

ТОВ "НМГЦ "ЛеоГЕН"
Ліцензія МОЗ України №965 від 18.05.2021, РД від 16.04.2021 №1586/21/М
м.Львів, вул.Максимовича, 7 г
ЄДРПОУ: 44017741
☎ (098) 010 84 66 * leogene.com.ua
✉ mgdc@leogene.com.ua ✉ buchalteria@leogene.com.ua



РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО ДОСЛІДЖЕННЯ

ДАНИ ПРО ПАЦІЄНТА	ДАНИ ПРО ДОСЛІДЖЕННЯ	СКЕРУВАННЯ ВІД	ДАТА
ПІБ: Шеленко Денис Миколайович	Тип матеріалу: лейкоцити крові	Лабораторія: Клініка др. Семеряк	Реєстрації: 05.09.2025
Дата народження: 10.09.2019	Назва дослідження: 0088.1	ПІБ лікаря: Семеряк О. . .	Результату: 22.09.2025
Стать: чол.	Діагностика М'язової дистрофії Дюшенна-Беккера. Визначення кількості копій усіх екзонів гена DMD, в тому числі, гетерозиготне носійство, методом MLPA	Клінічні дані:	
Номер зразка: 67911 ()			

Метод/дослідження:

Аналіз на м'язову дистрофію Дюшенна-Беккера з допомогою наборів SALSA MLPA Probemixes P034-B2 DMD-1 & P035-B1 DMD-2 та капілярного електрофорезу SeqStudio. Дослідження проведено для встановлення делецій і дуплікацій в гені дистрофіну (DMD)

Результат

Виявлено делецію екзонів 48-54 гена дистрофіна (DMD) в гемізиготному стані.

Інтерпретація

Делеція гена дистрофіна в гемізиготному стані в осіб чоловічої статі верифікує діагноз м'язової дистрофії Дюшенна-Беккера.

Рекомендується консультація лікаря-генетика.

Обмеження методу: даний аналіз не виключає наявності точкових мутацій у гені DMD, MLPA не здатна виявляти будь-які зміни, які знаходяться за межами цільової послідовності зондів, а також не може виявляти кількість копій нейтральних інверсій або транслокацій.

Аналізи виконали Спеціалістка з лабораторної генетики: Оксана ТИЩЕНКО

Завідувачка молекулярно-генетичної лабораторії: докт.біол.наук Галина МАКУХ



Результати лабораторних досліджень не є діагнозом. Тлумачення результатів молекулярно-генетичного дослідження та встановлення діагнозу здійснюється лікарем-генетиком. Результат аналізу не виключає інших генетичних перебудов, хромосомних мікроаномалій та низькорівневого мозаїзму, які не можуть бути виявлені за допомогою використаного методу. ПЛР є багатостадійним процесом, на кожному з яких можливий невеликий ризик контамінації.