

WYNIK ANALIZY DNA

ORYGINAŁ / KOPIA

Nazwisko i imię pacjenta

Wójcik Gabriela

Data urodzenia PESEL
2008-01-14

Płeć
żeńska

Telefon kontaktowy

Adres kontaktowy

Kraków

Pochodzenie etniczne

Osoba kierująca

dr n. med. Kostyk Ewa

Ośrodek kierujący

NZO Poradnia Genetyczna Kostyk i Kruczek
Wieniawskiego 64
31-436 Kraków
NIP: 9452086424
REGON: 120504006
Tel.: 012 418 81 60

Wskazania do wykonania badania

opóźnienie rozwoju, stereotypie, kliniczne objawy wskazują na zespół Retta lub Angelmana

Cel badania

Diagnostyka postnatalna, Weryfikacja rozpoznania klinicznego

Numer bibuły

Numer próbki

3935, 12136

Rodzaj procedury

RETT-1

RETT-1: zespół Retta

Data otrzymania materiału biologicznego

2012-05-29

Data pobrania próbki od pacjenta

2012-05-23

Rodzaj otrzymanego materiału

krew żylna

Wynik

R106W/-

Interpretacja

Wykryto znaną, patogenną mutację R106W jednym allelu genu MECP2.

Genotyp MECP2 zgodny z HGVS: NM_004992: c.[316C>T];[=]

Wynik badania potwierdza rozpoznanie kliniczne zespołu Retta u badanej Pacjentki.

Wskazane jest wykonanie badania nosicielstwa wykrytej mutacji R106W u matki Pacjentki celem ustalenia, czy mutacja powstała de novo, czy ma charakter dziedziczny.

Wskazana jest porada genetyczna.

Informacje ogólne:

Badano region kodujący genu MECP2 (eksony 2, 3, 4) wraz z obszarami flankującymi eksony z zastosowaniem techniki sekwencjonowania.

Znak "-" oznacza brak mutacji. Jednocześnie nie ma możliwości wykluczenia obecności mutacji innych niż badane.

Zespół Retta (RTTS) jest chorobą neurogenetyczną, u podstaw której leżą defekty genu MECP2, kodującego białko będące regulatorem transkrypcji. Gen MECP2 zlokalizowany jest na chromosomie X.

Zespół Retta w klasycznej postaci dotyczy wyłącznie kobiet. Dla większości mężczyzn mutacja genu MECP2 jest wadą letalną. W nielicznych przypadkach chłopcy z mutacjami MECP2 dożywają wieku dorosłego. Choroba występuje z częstością około 1/8500 - 1/10000 dziewczynek do 15 r.ż.

W 99% przypadków mutacje w genie MECP2 powstają de novo lub są dziedziczone od rodzica, u którego występują w germinalnej mozaice. Rzadziej mutacje w MECP2 są dziedziczone od matki - nosicielki mutacji, u której protekcynny, selektywny proces inaktywacji chromosomu X niosącego mutację, powoduje brak lub minimalne efekty kliniczne.

Przyczynę 80% przypadków klasycznej postaci zespołu Retta i 40% przypadków atypowych stanowią mutacje punktowe w MECP2. Delekcje (częściowe lub całego genu) lub duplikacje stanowią przyczyną 8% klasycznych przypadków zespołu Retta i 3% atypowych.

Matka będąca nosicielką mutacji ma wysokie 50% ryzyko przekazania jej potomstwu. Jeśli mutacja u probanta powstała de novo, ryzyko jej powtórzenia w rodzinie jest niskie, chociaż nie można wykluczyć obecności mozaiki germinalnej u któregośkolwiek z rodziców, co znacząco zwiększa ryzyko genetyczne, choć nie umożliwia jego precyzyjnego określenia.

NZO GENOMED posiada certyfikat jakości wykonywania badań wydany przez European Molecular Quality Network.

NZO GENOMED należy do Sieci Laboratoriów Referencyjnych Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Czułość metody

99%

Wskaźnik wykrywalności mutacji (%)

brak danych

Numer sekwencji referencyjnej w przypadku sekwencjonowania

MECP2: NM_004992

Etapy procedury wykonywane w zewnętrznym laboratorium

nie dotyczy

UWAGI

brak

Nazwa i adres zewnętrznego laboratorium

nie dotyczy

Badania wykonał(a)

dr Szpecht-Potocka Agnieszka
nr KIL/KIDL 08975

Osoba zatwierdzająca

dr n. med. **Kamila Czerna**
nr KIL/KIDL 08976
Specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej