



SPRAWOZDANIE Z ANALIZY DNA

Nazwisko i imię pacjenta: **MIOTKE ROBERT**

INFORMACJE O PACJENCIE

Data urodzenia: 05-04-2013
PESEL: 13240508492
Płeć: męska
Pochodzenie etniczne: brak danych
Adres kontaktowy: 81-232 Gdynia, ul. Komandorska 53/3
Telefon kontaktowy: 884-141-053

INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ NA BADANIE MOLEKULARNE

Nazwa jednostki: Uniwersyteckie Centrum Kliniczne. Klinika Neurologii Rozwojowej
Adres: 80-952 Gdańsk ul. Dębinki 7
NIP: brak danych
REGON: brak danych
Telefon: 058 349-23-90
Fax: 058 349-23-95
Nazwisko i imię osoby kierującej: Zawadzka Marta
Telefon kontaktowy lekarza: brak danych

INFORMACJE O BADANIU

Cel badania: Diagnostyka postnatalna, Weryfikacja rozpoznania klinicznego
Wskazanie do wykonania badania: Padaczka z napadami zgięciowymi. Podejrzenie zespołu niedoboru transportera glukozy GLUT1
Numer bibuły: nie dotyczy
Numer próbki: 40173
Rodzaj procedury: sekwencjonowanie, del/dup Ex1_10 z izol.DNA (GEN-10AE,B)
Data otrzymania materiału biologicznego: 26-07-2013
Rodzaj otrzymanego materiału: krew obwodowa
Data pobrania próbki od pacjenta: brak danych

Nazwa badanego genu / locus: SLC2A1 (sekwencjonowanie eksonów 1_10, del/dup Ex1_10 / MLPA P138)
(w nawiasach lista markerów)

Wynik: -/-

Interpretacja:

Badano obecność mutacji w genie SLC2A1 związanym z występowaniem zespołu niedoboru transportera glukozy GLUT1 (GLUT1-DS1) oraz dystonii typ 18 (GLUT1-DS2): mutacji punktowych w obszarach eksonowych i na styku ekson/intron oraz rearanżacji genowych (delecji/duplikacji eksonów).

U pacjenta nie stwierdzono występowania zmian w obrębie badanych obszarów genu SLC2A1. Wynik nie potwierdza rozpoznania klinicznego zespołu niedoboru transportera glukozy GLUT1 (GLUT1-DS1), aczkolwiek również w pełni go nie wyklucza ze względu na możliwość wystąpienia u pacjenta mutacji w rejonach nie objętych badaniem (introny, sekwencje regulatorowe)

Wskazana jest konsultacja w Poradni Neurologicznej i Genetycznej.

Metoda badania

- Bezpośrednie sekwencjonowanie wszystkich 10 eksonów i obszarów na styku ekson/intron genu SLC2A1 i porównanie do sekwencji referencyjnej NM_006516.2 GeneBank.
- Badanie rearanżacji genowych (delecji/duplikacji eksonów) metodą MLPA z zastosowaniem zestawu SALSA MLPA KIT P138-B1 SLC2A1 firmy MRC-HOLLAND b.v. obejmującego sondy dla wszystkich 10 eksonów genu SLC2A1.

Zapis mutacji zgodnie z HGVS: c.[=];[=]

Zapis rearanżacji zgodnie z ISCN; mlpa(P138)x2

Lista badanych markerów / mutacji:

Czułość metody:

Wskaźnik wykrywalności mutacji (%):

Numer sekwencji referencyjnej w przypadku sekwencjonowania:

UWAGI:

Etapy procedury wykonywane w zewnętrznym laboratorium:

Nazwa i adres zewnętrznego laboratorium:

sekwencjonowanie eksonów 1_10, del/dup Ex1_10 / MLPA P138

99%

brak danych

NM_006516.2

brak

sekwencjonowanie, rozdział elektroforetyczny - ABI PRISM 3730 Applied Biosystem

Centrum Badań DNA, ul. Mickiewicza 31, 60-835 Poznań

Imię i nazwisko osoby wykonującej badanie

mgr Jurek Marta

12878

mgr Marta Jurek

DIAGNOSTA LABORATORYJNY

Imię i nazwisko osoby zatwierdzającej badanie

dr n. biol. Hoffman-Zacharska Dorota

09501

dr n. biol. Dorota Hoffman - Zacharska

DIAGNOSTA LABORATORYJNY

specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej

Certyfikaty posiadane przez laboratorium: