



# Warszawski Uniwersytet Medyczny

## Zakład Genetyki Medycznej

02-106 Warszawa, ul. Pawińskiego 3C, tel.: 0225720695

Warszawa, 2015-03-18

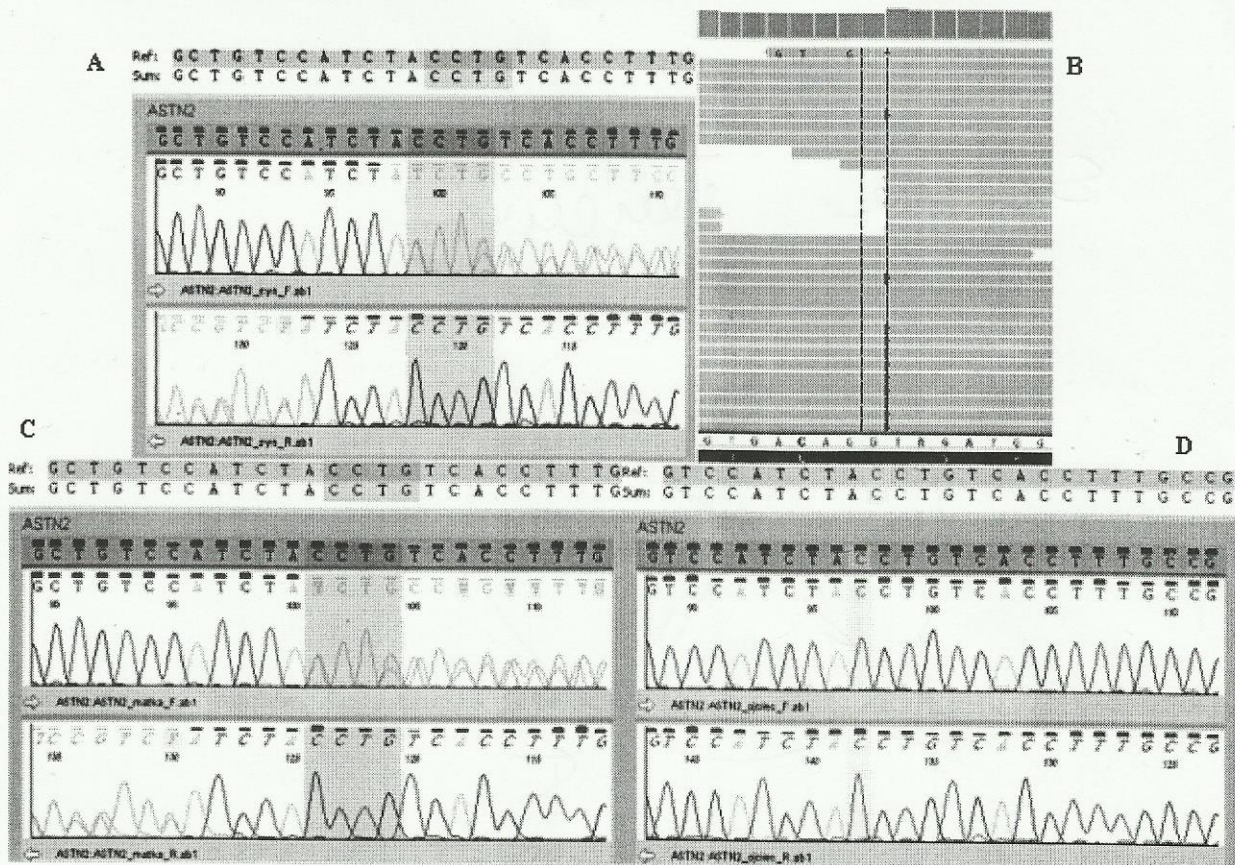
### Wynik badania

Imię i Nazwisko (proband): Robert Miotke

PESEL: 13240508492

W ramach badań naukowych prowadzonych w Zakładzie Genetyki Medycznej, Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego wykonano sekwencjonowanie eksomowe.

Badanie wykazało obecność mutacji: p.Thr935\_Cys936fs (c.2803\_2804insTCTA) w genie *ASTN2* (NM\_014010), która nie została opisana w literaturze i prawdopodobnie wykazuje niszczący charakter. W związku z powyższym obecność p.Thr935\_Cys936fs u probanta została zweryfikowana met. Sanger, dodatkowo zbadano występowanie ww. mutacji u rodziców probanta. Mutacja została potwierdzona również u matki probanta, co wyklucza mechanizm *de novo*. U ojca nie wykazano mutacji.



Wynik badania sekwencyjnego;

A) metoda Sanger - probant; B). badanie całoeksomowe- probant; C) metoda Sanger - matka; D) metoda Sanger - ojciec.

12656

mgr Anna Walczak  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

08524

Prof. dr hab. RAFAŁ PŁOSKI  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY  
specjalista laboratoryjnej  
genetyki medycznej