



**«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

Литвинцев А.В. стр. 1 из 1
федеральное государственное автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России)
119991, г. Москва
Ломоносовский пр-т, д. 2, стр. 1.
тел.: 8(499) 134-13-29

Результаты молекулярно-генетического исследования

ФИО: Литвинцев А.В.

№ образца: 89335

№ АК: 16804/21А

Материал для исследования: венозная кровь

Дата рождения: 04.11.2015

Пол: муж

Отделение психоневрологии и нейрореабилитации

Дата выдачи результата исследования: 18.02.2026
(по запросу №77-5/26-85)

Направление. Поиск протяженных делеций и дупликаций в гене *DMD* (OMIM 300377)

Ген, локализация. *DMD*, Xp21.2-p21.1

Метод исследования. Мультиплексная лигазозависимая амплификация проб (MLPA)

Исследованы таргетные области экзонов 01-79 гена *DMD*. Выявлена делеция экзона 45 гена *DMD* в гемизиготном состоянии. Делеция описана ранее у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна [Chen et al., 2014; Nallamilli et al., 2021]. Согласно базе данных OMIM, патогенные варианты 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 3В (OMIM 302045), наследуемой по X-сцепленному типу.

Выявлена делеция экзона 45 гена *DMD* в гемизиготном состоянии

Ссылки на использованные базы данных и литературу:

- <https://portal.biobase-international.com/hgmd/pro>
- <https://omim.org>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
- <https://www.mrcholland.com/product/P034/744>
- DOI: 10.25557/2073-7998.2019.02.3-23

Комментарии и рекомендации:

1. Консультация врача-генетика
2. Молекулярно-генетическое обследование биологической матери


врач-лабораторный генетик,
Демьянов Д.С.


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


главный врач центра,
Д.В.Савостьянов К.В.
Медицинский документ
для медицинской документации
ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России