

WYNIK ANALIZY DNA

Nazwisko i imię pacjenta: **OPOLSKA ZUZANNA I"CI" KRYSTYNY**

INFORMACJE O PACJENCIE	INFORMACJE O BADANIU
Data urodzenia: 03-06-2007	Diagnostyka postnatalna, Weryfikacja rozpoznania klinicznego
PESEL:	Cel badania:
Płeć: żeńska	Wskazanie do wykonania badania: brak danych
Pochodzenie etniczne: brak danych	Numer bibuły: nie dotyczy
Adres kontaktowy:	Numer próbki: 20053
Telefon kontaktowy: brak danych	Rodzaj procedury: dane_historyczne (CF-PN)
INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ NA BADANIE MOLEKULARNE	Data otrzymania materiału biologicznego: 11-03-2008
Nazwa jednostki: Instytut Matki i Dziecka, Zakład Badań Przesiewowych	Rodzaj otrzymanego materiału: plasma krwi
Adres: 01-211 Warszawa ul. Kasprzaka 17A	Data pobrania próbki od pacjenta: brak danych
NIP: 5250008471	
REGON: brak danych	
Telefon: brak danych	
Fax: brak danych	
Nazwisko i imię osoby kierującej: Ołtarzewski Mariusz	
Telefon kontaktowy lekarza: brak danych	

Nazwa badanego genu / locus: CFTR (F508del)
(w nawiasach lista markerów)

Wynik: F508del/F508del

Interpretacja:

W celu identyfikacji mutacji w genie CFTR w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków w kierunku mukowiscydozy analizowano mutację F508del

Uzyskany wynik badania molekularnego wskazuje z prawdopodobieństwem graniczącym z pewnością na obecność mutacji F508del w obydwu allelach genu.

Występowanie mutacji w obu allelach genu CFTR jest równoznaczne z występowaniem mukowiscydozy u Pacjenta.

Zgodnie z najnowszymi rekomendacjami dotyczącymi diagnostyki molekularnej mukowiscydozy w celu potwierdzenia obecności mutacji w obydwu allelach genu, a także w celu wykluczenia obecności rozległej delecji genu CFTR oraz jednorodzielskiej disomii chromosomu 7 należy wykonać badanie molekularne u biologicznych rodziców badanego Dziecka.

Potwierdzenie statusu nosicielstwa mutacji genu CFTR u biologicznych rodziców Pacjenta będzie stanowiło podstawę do ustalenia nosicielstwa zmutowanego genu wśród krewnych oraz przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej choroby w przypadku planowania ciąży przez rodziców Pacjenta.

Wskazana jest konsultacja genetyczna w specjalistycznej Poradni Mukowiscydozy i Poradni Genetycznej.

Uwaga: aktualny wynik wydany jest na prośbę ojca badego Dziecka - Pana Andrzeja Opolskiego. wynik zostanie wysłany na adres korespondencyjny: Boratyniec Ruski 66, 17-300 Siemiatycze.

Lista badanych markerów / mutacji:	F508del
Czułość metody:	99%
Wskaźnik wykrywalności mutacji (%):	56% zmutowanych alleli genu CFTR w populacji polskiej
Numer sekwencji referencyjnej w przypadku sekwencjowania:	nie dotyczy
UWAGI:	brak
Etapy procedury wykonywane w zewnętrznym laboratorium:	nie dotyczy
Nazwa i adres zewnętrznego laboratorium:	nie dotyczy

Imię i nazwisko osoby wykonującej badanie

Hryniewicz Violetta
Hryniewicz Violetta

08 999 92 08
INSTYTUT MATKI I DZIECKA
Zakład Genetyki Medycznej
dr n. med. Kamila Czerska
Diagnosta Laboratoryjny

Imię i nazwisko osoby zatwierdzającej badanie

Agnieszka
dr. n. med. Agnieszka Sobczyńska-Tomaszewska

08 999 92 08
INSTYTUT MATKI I DZIECKA
Zakład Genetyki Medycznej
dr n. med. Agnieszka Sobczyńska-Tomaszewska
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej

Certyfikaty posiadane przez laboratorium:

CF Network w zakresie genotypowania i interpretacji, Laboratorium jest zarejestrowane w Sieci Laboratoriów Referencyjnych Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.