

Poradnia Genetyczna  
Zakład Genetyki  
Instytut Psychiatrii i Neurologii  
Al. J. Sobieskiego 1/9  
02-957 Warszawa  
tel 4582610.

Warszawa, 2007-7-3.

KARTA INFORMACYJNA NR 719/07/K

Nazwisko i imię: Wójcik Kacper

Data urodzenia: 14.02.2005..

Adres: ?.

Kierujący: Dr Tomasz Mazurczak, Poradnia Neurologii, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa.

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii mięśniowej typu Duchenne'a (DMD).

Wynik analizy DNA: Analiza nie wykazała delecji w obrębie genu dystrofiny. \*

Wnioski Poradni: DMD jest chorobą genetycznie uwarunkowaną dziedziczącą się w sposób recesywny sprzężony z płcią. Matka nosicielka ma 50% ryzyko urodzenia chorego chłopca.

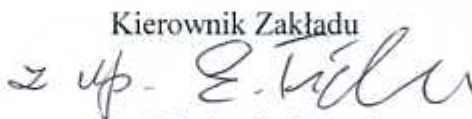
Nosicielkami genu chorobowego mogą być także siostry chorego i siostry matki.

W celu potwierdzenia rozpoznania konieczna jest analiza dystrofiny w wycinku mięśnia pacjenta.

\* Delecje występują w około 60% przypadków DMD

Badanie wykonał

Dr Janusz Zimowski

Kierownik Zakładu  
  
Prof. dr Jacek Zaremba

Poradnia Genetyczna  
Zakład Genetyki  
Instytut Psychiatrii i Neurologii  
Al. Sobieskiego 9  
02-957 Warszawa  
tel. 45-82-610

Warszawa, dnia 26.10.2012

uzupełnienie do karty informacyjnej z dn. 3.07.2007  
KARTA INFORMACYJNA Nr 719/07/K

Imię i nazwisko pacjenta **Kacper Wójcik**

Data urodzenia **14.02.2005**

Adres **Pancerz 11 05-092 Łomianki**

Skierowany przez (imię, nazwisko, adres)

Data wizyty **9.07.2012**

Cel wizyty **Badanie diagnostyczne**

Rozpoznanie: **Dystrofia mięśniowa Duchenne'a**

Wyniki badań dodatkowych: **Sekwencjonowanie wykazało mutację punktową c.450T>G w eksonie 6 genu dystrofiny.**

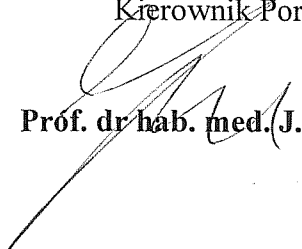
Wnioski i orzeczenie Poradni: **Znaczenie patogenne tej mutacji nie jest udowodnione (może to być wariant polimorfizmu). W Zakładzie Genetyki IPIŃ uzyskano ostatnio identyczny wynik badania. Należy rozważyć postępowanie wg zaleceń laboratorium DNA w Guy's Hospital, Londyn.**

Uwagi: **W załączeniu wynik badania z Guy's Hospital z dn. 19.10.2012.**

*W planie badawczym wykazano w/w mutację w rodzinie pacjenta  
za dodatkową pomoc o kontakt z tej sprawie*

Lekarz Poradni

Kierownik Poradni

  
Prof. dr hab. med. J. Zaremba

Do wiadomości:

To: Prof Jacek Zaremba  
Department of Genetics  
Institute of Psychiatry and Neurology  
Sobieskiego Al. No 9  
02-957 Warsaw  
Poland

DNA Laboratory  
5<sup>th</sup> Floor Tower Wing  
Guy's Hospital  
London  
SE1 9RT

Referring reference: 05221410072

Tel: +44 (0) 207 188 2582  
Fax: +44 (0) 207 188 7273



Accredited Medical Laboratory  
Reference No. 1770

## DNA LABORATORY REPORT

Name	Date of Birth	Patient ID	NHS No	Specimen	Spec Rec'd	Spec Taken
WOJCIK Kacper	14/02/2005	278140:01		12/18799 DNA	12/09/2012 12:43 hrs	

### **REASON FOR REFERRAL: Diagnostic test for Duchenne/Becker Muscular Dystrophy.**

This individual has previously been tested for deletions and duplications of all 79 dystrophin exons and no mutation was detected (information supplied with referral).

### TEST

Screen for point mutations in the Dystrophin gene by sequencing.

### RESULTS

No clearly pathogenic mutations detected.

Hemizygous variant of unknown significance, c.450T>G (p.Asn150Lys), detected in exon 6.

### SUMMARY

**No clearly pathogenic mutations have been detected in Kacper WOJCIK. The pathogenic potential of the c.450T>G (p.Asn150Lys) sequence variant is unclear.**

**The diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy has NOT been confirmed.**

### FURTHER WORK

If samples from appropriate male relatives are available, it would be possible to investigate the segregation of the c.450T>G sequence variant, which may enable us to determine the significance of this change.

If the diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy is confirmed, a screen for further mutations in the dystrophin gene could be carried out using sequencing of the dystrophin mRNA. The preferred sample would be a muscle sample. Please contact us before sending a sample.

### Notes

The entire coding region of the dystrophin gene including splice sites has been screened for mutations by fluorescent Sanger DNA sequencing, which detects >99% of point mutations and microlesions. Analysis by sequencing, in combination with dosage analysis of all exons is predicted to detect >98% of all Duchenne muscular dystrophy mutations and >93% of all Becker muscular dystrophy mutations.

Reported by: Wendy Roworth

Data checked by: WR

Report authorised by: Rachael Mein, 19 October 2012 *Rachael Mein*