



T.C.
Sağlık Bakanlığı
İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü
Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi
GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
(Laboratuvar Ruhsat No: GHDM-SM/34.34/01)



MOLEKÜLER GENETİK ANALİZ RAPORU

Adı - Soyadı	EYÜP ENSAR DOĞAN	İşlem No	19344017
Doğum Tarihi	26.12.2014	Numune Türü	Kan (EDTA)
Cinsiyet	Erkek	Numune Alım Tarihi	25.12.2024 15:58:18
T.C / Kimlik No	70*****96	Numune Kabul Tarihi	25.12.2024 16:32:35
Gönderen	Genetik Pol. / Lale YILMAZ ÇELİK	Rapor Tarihi	05.02.2025 10:15:17
Endikasyonu	DMD şüphesi		

Test Adı MLPA, DMD

Yöntem Periferik kandan izole edilen DNA örneğinde, MRC-Holland, SALSA MLPA Probemix P034-B2 DMD-1 ve P035-B1 DMD-2 kiti kullanılarak Multiple Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) yöntemi ile DMD/BMD delesyon/duplikasyonu açısından değerlendirilmiştir. Elde edilen veri Coffalyser Software programı ile analiz edilmiştir.

SONUÇ EKZON 46-50 HEMİZİGOT DELESYON

Açıklama Yapılan MLPA analizi sonucunda DMD geninin 46-50 (46. ve 50. ekzonlar dahil). ekzonlarında hemizigot delesyon saptanmıştır.

***Bu sonuç DMD/BMD tanısı ile uyumludur.**

*** Ekzon 45 skipping ve Ekzon 51 skipping tedavisinin kombinasyonu açısından yapılan çalışmalar değerlendirildiğinde, kombine antisense oligonükleotidlerin klinik tedavi uygulamalarında kullanılmasına ve tedavi etkinliğine dair güncel literatürde yeterli veri bulunmamaktadır. Bu tedavilerin kombinasyon olarak fayda sağlayıp sağlamayacağı ve potansiyel yan etkilerinin kapsamı henüz bilinmemektedir (1,2,3,4).

Elde edilen sonuç klinik bilgiler ve aile öyküsü ile birlikte değerlendirilmeli, genetik danışmanlık verilmelidir.

Referanslar

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/>

1. Wagner KR, Kuntz NL, Koenig E, East L, Upadhyay S, Han B, Shieh PB. Safety, tolerability, and pharmacokinetics of casimersen in patients with Duchenne muscular dystrophy amenable to exon 45 skipping: A randomized, double-blind, placebo-controlled, dose-titration trial. Muscle Nerve. 2021 Sep;64(3):285-292. doi: 10.1002/mus.27347. Epub 2021 Jun 29. PMID: 34105177; PMCID: PMC9290993.
2. Shirley M. Casimersen: First Approval. Drugs. 2021 May;81(7):875-879. doi: 10.1007/s40265-021-01512-2. Epub 2021 Apr 16. PMID: 33861387.
3. Kole, R., & Krieg, A. M. (2015). 'Exon skipping therapy for Duchenne muscular dystrophy. Advanced drug delivery reviews, 87, 104-107.
4. Cordova, Gonzalo et al. "Combined Therapies for Duchenne Muscular Dystrophy to Optimize Treatment Efficacy." Frontiers in genetics vol. 9 114. 10 Apr. 2018, doi:10.3389/fgene.2018.00114.

MSc. Elif SARILAR SANDIR
Test Sorumlusu

Uzm. Dr. Lale YILMAZ ÇELİK
Tıbbi Genetik Uzmanı

* MLPA yöntemi ile DMD genindeki nokta mutasyonları, dengeli inversiyon ve translokasyonlar saptanamamaktadır.

**Bu genetik test sonucu analiz edilen bölgeler dışında bulunabilecek değişiklikleri (promotor bölge, derin intronik bölge vb.) ve mozaizmi dışlamamaktadır. Bu testin sonucunu alel drop out, problemlerin bağlanma bölgesinde bulunacak SNP'ler gibi teknik sorunlar etkileyebilmektedir. Bu rapor, laboratuvarın yazılı izni olmadan kısmen de olsa kopyalanıp çoğaltılamaz, bilimsel amaçlı kullanılamaz.

***İmzasız ve/veya kaşesiz raporlar geçersizdir.

*Adres: Başakşehir Mahallesi G-434 Caddesi No: 2L Başakşehir / İSTANBUL

*Tel :+90 212 909 60 00 /20420 *E-posta: basaksehirgenetik@gmail.com