

Moleküler Genetik Analiz Raporu

Adı Soyadı : MEHMET TEFENLİLİ **Numune Türü** : Periferik Kan
Doğum Tarihi : 02.02.2023 **İstek Tarihi / Saati** : 12.06.2023 /12:59:26
Cinsiyet : Erkek **Örnek Alım Tarihi / Saati** : 12.06.2023 /13:00:22
T.C. No : 51*****54 **Örnek Alım Yeri** : Örnek Alınma Yeri
Protokol No / Lab No : 187592 / MG15627/23 **Lab. Teslim Tarihi/Saati** : 12.06.2023 /13:00:17
Gönderen Hekim : - **Rapor Tarihi/Saati** : 20.06.2023 /16:34:35
Gönderen Kurum : Bireysel Başvuru **Rapor No** : 1187592.37736.2023 / R0
Endikasyonu : Musküler Distrofi (G71.0)

Test Adı : **DMD MLPA**
(Delesyon/Duplikasyon) Analizi

İşlem: Hastanın periferik kanından izole edilen DNA örneğinde SALSA® MLPA® Probemix DMD-1 P034, DMD-2 P035 kitleri ve Coffalyser programı kullanılarak analiz yapılmıştır.

Sonuç: DMD EKZON 53-55 HEMİZİGOT DELESYON

Açıklama: DMD geninin 53,54 ve 55. ekzonlarında hemizigot delesyon saptanmıştır. Hastanın ve ailenin sonuca yönelik genetik danışma alması,aile taraması ve dizi analizi önerilir.

Not:Bu testin analitik sensitivite ve spesifitesi %99'un üzerinde olarak belirtilmekle birlikte, üretici firma tarafından sonuçların başka yöntemlerle confirmasyonu önerilmektedir.SALSA® MLPA® Probemix DMD-1 P034, DMD-2 P035 kitleri, DMD genindeki nokta mutasyonlarını tespit etmez.MLPA, problemlerin hedef sekansının dışında kalan herhangi bir değişikliği ve kopya sayısı nötral dönüşümlerini veya translokasyonlarını tespit etmez. MLPA herhangi bir sapma tespit etmediğinde bile, o gende veya kromozomal bölgede biyolojik değişikliklerin var olduğu, ancak tespit edilmeme olasılığı vardır.Bu test primerler dışında kalan bölgeler için bilgi verici değildir. Epigenetik değişiklikleri, UPD'yi, primerler dışında kalan bölgelerin delesyon/duplikasyonlarını ve mozaikliği dışlamaz. Kromozomal anomaliler açısından bilgi verici değildir. Bir prob tarafından tespit edilen hedef bölgedeki sekans değişiklikleri (örn. SNV'ler, nokta mutasyonları) yanlış pozitif sonuçlara neden olabilir. Mutasyonlar/SNV'ler (prob ligasyon bölgesinden >20 nt uzaklıkta olsa bile), prob oligonükleotidlerinin ligasyonunu önleyerek veya bir prob oligonükleotidinin DNA'ya bağlanmasını bozarak prob sinyalini azaltabilir.

Biyolog Ekrem DİKSİZOĞLU
Moleküler Genetik
Laboratuvar Sorumlusu

Prof. Dr. Ferda Emriye PERÇİN
Tıbbi Genetik Uzmanı
Dip. Tes. No: 4843

Bu rapor, laboratuvarın yazılı izni olmadan kopyalanıp çoğaltılamaz. İmzasız raporlar geçersizdir.
Bu sonuçlar sadece incelemesi yapılan numune ile ilgilidir. Bu rapor dijital olarak imzalanmıştır.
^TÜRKAK tarafından TS EN ISO 15189 Standardına göre akredite edilmiştir.

GenQA

INSTAND

