



UNIWERSYTET MEDYCZNY IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU

**KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ**

**Kierownik: Prof. dr hab.med. Anna Latos-Bieleńska**

ul. Grunwaldzka 55 paw.15  
60-352 Poznań

Tel: +48 61 854 73 45, +48 61 854 73 49

Fax: +48 61 854 73 48

E-mail: [alatos@ump.edu.pl](mailto:alatos@ump.edu.pl)

Poznań, 07.08.2013

**WYNIK BADANIA MOLEKULARNEGO**

**Imię i nazwisko pacjenta:** Julia Józafara  
**PESEL:** 10291411128 **Data urodzenia:** 14.09.2010 r.  
**Adres zamieszkania:** 32-310 Nowa Sarzyna, Sarzyna 547  
**Lekarz kierujący:** Dr n. med. Aleksander Jamsheer  
**Rozpoznanie:** Kostniejące zapalenie mięśni  
**Zlecone analizy:** Badanie w kierunku mutacji w genie *ACVRI*  
**Nr próbki DNA:** K112

**WYNIK:**

Analizowany gen	Zakres analizy / lista mutacji	Metoda badania	Uzyskany wynik	Nr sekwencji referencyjnej w przypadku sekwencjonowania
<i>ACVRI</i>	Ekson 6	PCR-sekwencjonowanie	Stwierdzono mutację: p.R206H	NM_001105

**Komentarz:**

W badanym materiale genetycznym stwierdzono obecność heterozygotycznej mutacji p.R206H w sekwencji kodującej genu *ACVRI*. W/w mutacja jest najczęstszą przyczyną kostniejącego zapalenia mięśni. Wynik badania potwierdza kliniczne rozpoznanie choroby.

Osoba wykonująca badanie:

*A. Sowińska-Seidler*

Zatwierdził:

**Dr n. med. Aleksander Jamsheer**  
specjalista genetyki klinicznej  
lekarz 1988816  
diagnosta laboratoryjny 11744  
biolog molekularny  
tel. 501 760 675