

Hastanın Adı, Soyadı TC Kimlik Cinsiyeti/Doğum Tarihi Protokol No./ Geliş No. : 5310868 / 2 / 1	Tetkiki İsteyen : Malatya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Genetik Gönderileceği Yer : Malatya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Genetik Kurum : Malatya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Genetik Şube : MERKEZ
Rapor Numarası : 5310868.2.6633519.2026	Rapor Tarihi : 28/04/2026 09:57:54
Tetkik İstem Zamanı : 21/01/2026 11:57:05	Numune Kabul Zamanı 23/01/2026 11:02:05
Numune Alma Zamanı : 21/01/2026 10:45:25	Uzman Onay Zamanı : 28/04/2026 09:57:54

8380556

KAPSAMLI KAS DİSTROFİSİ / MİYOPATİ PANELİ

Hastaya Ait Klinik Bilgiler	
Tanı/Ön Tanı	
Özet Klinik Öykü	Miyopati? CPT1A? CPT2?
Özet Pedigri Bilgisi	

YÖNTEM

Hastaya ait numuneden DNA izolasyonu yapılmıştır. GeneMind CES kiti içerisinde yer alan ve "Kapsamlı Kas Distrofisi / Miyopati Paneli" listesinde belirtilen genler filtrelenerek analiz edilmiştir ve çalışmada GeneMind SurfSeq5000 platformu kullanılmıştır. Elde edilen ham veriden yazılım araçları ile BAM ve VCF dosyaları oluşturulmuştur. VCF dosyasındaki SNP varyasyonlarının patojenite sınırlandırması için SEQ analiz platformu, VarSome, ClinVar, OMIM, Pubmed, *in-silico* ve popülasyon veri tabanları kullanılmıştır. GRCh38/hg38 referans genomu kullanılmıştır. Detaylı bilgi için "Ek Bilgiler" bölümüne bakınız.

SONUÇ:

Gen ve Varyasyon	Zigotite	Patojenite değerlendirilmesi ¹	OMIM (Genin ilişkili olduğu klinik)
CPT2 c.338C>T p.Ser113Leu	Homozigot	Olası Patojenik [PP3, PP5, PS3, PP2, PM2]	OMIM: * 600650

VUS: Klinik önemi bilinmeyen

YORUM:

Hastada CPT2 geni [NM_000098.3] c.338C>T p.Ser113Leu varyasyonu homozigot olarak saptanmıştır. Bu varyasyon; Genomize SEQ analiz platformu VUS, Franklin patojenite tahmin programında **Patojenik**, VarSome Verdict'te **Patojenik**, ClinVar'da **Patojenik/Olası Patojenik** olarak sunulmaktadır. Bu varyasyon gnomAD ekzom taramalarında = 0.00171 olarak saptanmıştır. OMIM bilgilerine göre CPT2 geni olası patojenik varyasyonlar; otozomal dominant-resesif kalıtım gösteren Encephalopathy, acute, infection-induced, 4, susceptibility to , CPT II deficiency, myopathic, stress-induced ve otozomal resesif kalıtım gösteren CPT II deficiency, infantile , CPT II deficiency, lethal neonatal ile ilişkilendirilmektedir (OMIM * 600650).

ÖNERİLER

Doç. Dr. Mustafa DOĞAN
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tescil No: 129262 - 164626

1. Bu rapor, Gelişim Tıp Laboratuvarı'na gelen tüm örneklerin raporlanması ve değerlendirilmesini amaçlamaz.
2. Örneğin ve istenen raporlar gerektirir.
3. Bu rapor, yalnızca analiz edilen numuneye karşılık gelir.
4. Çıktıya istenilen veya farklı sonuçlar ile ilgili ayrıntılar, varsa, ilgili testin altında not olarak belirtilmektedir.
5. Gelişim Tıp Laboratuvarı'na gönderilen raporlar, analiz edilir.
6. Gelişim Tıp Laboratuvarı'na gönderilen raporlar, analiz edilir.
7. Gelişim Tıp Laboratuvarı'na gönderilen raporlar, analiz edilir.

Bu rapor, herhangi bir klinik önemi olmayan sonuçları gösteren hastaya ait verileri numune ile korumak amacıyla hazırlanmıştır.

Kızıltoprak Merkez: Bağdat Caddesi No:28 Kızıltoprak İSTANBUL Tel: (0216) 349 51 51 (pbx) Faks: (0216) 418 13 47
Kızıltoprak Şube: (0216) 345 46 51 Nişantaşı Gelişim: (0212) 231 49 67 Haseki Gelişim: (0212) 529 89 79
Şaşkınbakkal Gelişim: (0216) 385 02 89 Kadıköy Gelişim: (0216) 418 00 88 Göztepe Gelişim: (0216) 566 27 75
www.gelisimtiplab.com e-mail:gelisim@gelisimtiplab.com