



MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN  
ZENTRUM FÜR ANATOMIE  
UND ZELLBIOLOGIE

Neuromuskuläre Forschung (NMRD)

Univ. Prof. Dr. Reginald E. Bittner  
Assoc. Prof. Dr. Wolfgang M. Schmidt

Währinger Straße 13, 1090 Wien  
T: +43(0)1 40160-37508  
F: +43(0)1 40160-937500  
nmd@meduniwien.ac.at  
www.meduniwien.ac.at/nmrd

Landeskrankenhaus Wiener Neustadt,  
Abt. für Kinder- und Jugendheilkunde  
OA Dr. Peter Dornhofer  
Corvinusring 3-5  
2700 Wiener Neustadt

cc.: Klinik Favoriten  
Abteilung der Kinder- und Jugendheilkunde  
Dr. Mika-Michaela Rappold  
Kundratstraße 3  
1100 Wien

Wien, am 05.02.2024

**Betrifft: HEINER Bruno, geb. am: 11.10.2016**

### Molekulargenetische Untersuchung des Dystrophin Gens (OMIM \*300377)

Klinische Verdachtsdiagnose:	Muskeldystrophie Typ Duchenne (OMIM #310200)
Fragestellung:	Mutation im Dystrophin Gen.
Untersuchungsmaterial:	DNA, extrahiert aus EDTA Blut
Eingelangt:	29.01.2024
Untersuchungsmethoden:	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA; P034-B2, P035-B1);
untersuchte Sequenzen:	Muskel-Promoter, Hirn-Promoter, alle 79 Exons des Dystrophin-Gens.

### Ergebnis und Zusammenfassung:

Mittels MLPA-Methode wurde im Dystrophin-Gen (*DMD*) des Patienten, **HEINER Bruno**, eine **hemizygot vorliegende Deletion der Exons 46 - 47** [NM\_004006.2: c.(6614+1\_6615-1)\_(6912+1\_6913-1)del] festgestellt. Die detektierte Deletion unterbricht das RNA-Leseraster ("**out-of-frame**") und ist somit **formal mit einer Dystrophinopathie vom Typ Duchenne vereinbar**.

**Der erhobene molekulargenetische Befund ist somit mit der klinischen Verdachtsdiagnose einer Dystrophinopathie, formal am ehesten vom Typ Duchenne (OMIM # 310200) vereinbar.**

*Wir empfehlen eine Konduktorinnen-Untersuchung bei der Mutter bzw. in der Familie des Patienten anzuschließen.*

Mit kollegialer Hochachtung

  
Univ.-Prof. Dr. Reginald E. Bittner

  
Assoc. Prof. Dr. Wolfgang M. Schmidt

Die Interpretation dieses Befundes bzw. der vorliegenden Ergebnisse der genetischen Analyse muss gemäß §69 GTG durch einen in Humangenetik / medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt bzw. den für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt im Rahmen einer ausführlichen Beratung stattfinden.

Die Verwendung dieser Daten für wissenschaftliche oder gutachterliche Zwecke bedarf einer Genehmigung durch das Neuromuskuläre Forschungslabor am Zentrum für Anatomie und Zellbiologie der Medizinischen Universität Wien.