ZENTRUM FÜR ANATOMIE
UND ZELLBIOLOGIE
MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN

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
nmrd@meduniwien.ac.at
www.meduniwien.ac.at/nmrd

"EXOME SEQUENCING" BEFUND

Klinik Favoriten
Abteilung der Kinder- und Jugendheilkunde
Dr. [redacted]
Kundratstraße 3
1100 Wien

Wien, am 02.12.2025

Betrifft

Name:	**FISCHER Constantin** (M)
Geburtsdatum:	**17.03.2019**
Klinische Diagnose:	Duchenne Muskeldystrophie (rumpfbetonte Muskelschwäche, Gowers-Zeichen, Wadenhypertrophie, CK >20000)
Vorbefund:	unauffälliges Ergebnis in der MLPA (*unser Befund vom 25.10.2025*)
Untersuchung:	"Whole-Exome Sequencing", Auftrag vom: 27.10.2025
Untersuchungsmaterial:	EDTA-Blut, eingelangt am: 10.10.2025

Molekulargenetische Ergebnisse und Interpretation

Mittels "next-generation-sequencing" sowie mittels direkter DNA-Sequenzierung wurde eine hemizygote Einzelbasenduplikation im Exon 27 des *DMD* Gens ("Dystrophin") detektiert:

***DMD*: NM_00400[redacted]lyfs*3) hemizygot**

In der Fachliteratur sind pathogene Varianten im *DMD* Gen (OMIM * 300377) in kausalgenetischem Zusammenhang mit X-chromosomal rezessiven Muskeldystrophien beschrieben.
Die nachgewiesene 1 bp-Insertion verursacht einen "frame-shift" und in weiterer Folge ein vorzeitiges Terminationscodon und ist daher formal als pathogen einzustufen; sie wurde in der Fachliteratur als pathogene Variante bei Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie beschrieben (Flanigan KM et al. *Hum Mutat* 30:165, 2009; HGMD Public: CI098857). Die Klassifikation nach ACMG-Kriterien ist: pathogen.

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

Zusammenfassung

Die Ergebnisse der durchgeführten molekulargenetischen Untersuchungen sind mit dem Vorliegen einer X-chromosomal rezessiven Dystrophinopathie, formal am ehesten vom Typ Duchenne (DMD, "Duchenne muscular dystrophy"; OMIM # 310200) im Sinne der klinisch gestellten Verdachtsdiagnose vereinbar.