

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 42 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.07.2022
Дата поступления образца: 07.07.2022
Врач: 30.07.2022
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Атрофия зрительного нерва Лебера	СМ.КОММ	Мутация не выявлена. Проводилось исследование на предмет выявления Атрофия зрительного нерва Лебера митохондриальной ДНК. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1980 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций митохондриальной ДНК, приводящих к атрофии зрительного нерва Лебера (профиль № 7610ДНК1).

Атрофия зрительного нерва - генетически гетерогенное заболевание, характеризуется снижением остроты зрения различной степени тяжести, нарушением цветного зрения, изменением полей зрения; типично также побледнение диска зрительного нерва. Может сопровождаться другими глазными и внеглазными симптомами.

Атрофия зрительного нерва Лебера - митохондриальное заболевание, характеризующееся острым или подострым двусторонним медленным снижением остроты центрального зрения. (Не путать с амаврозом Лебера!). Является одним из вариантов атрофии зрительного нерва.

В 95% случаев выявляется одна из трех частых мутаций: m.3460G>A, m.11778G>A или m.14484T>C. Все они изменяют структуру генов, кодирующих белки первого комплекса дыхательной цепи митохондрий.

Заболевание манифестирует, как правило, в возрасте 15-35 лет (однако возраст начала заболевания может варьировать от 1 до 70 лет). Характеризуется острым или подострым двусторонним медленным снижением остроты центрального зрения, при этом не сопровождается болью в глазных яблоках. На ранних стадиях заболевания часто отмечается поражение цветового зрения. Иногда выявляются неврологические симптомы: тремор, атаксии, дистония, судороги, а в некоторых случаях – симптомы заболевания, не отличимые от рассеянного склероза. Заболевание характеризуется неполной пенетрантностью (до 50% у мужчин и 10% у женщин) и большей частотой заболевания среди мужчин (мужчины болеют в 3-5 раз чаще женщин). Провоцирующим фактором начала и развития заболевания являются факторы риска – стрессы, курение, употребление алкоголя, действие токсинов, лекарств и инфекций.

Вариант с.152A>G в гене DNAJC30 является основной причиной аутосомно-рецессивной формы атрофии зрительного нерва Лебера. В Российской Федерации распространенность данного патогенного варианта в гомозиготной и компаундной форме достигает 22% всех случаев атрофии зрительного нерва Лебера..

В образце ДНК обследуемого проведен поиск шести частых мутаций митохондриальной ДНК и частой мутации с.152A>G в ядерном гене DNAJC30, регулирующего работу митохондрий, приводящих к атрофии зрительного нерва Лебера.

Ген	Мутация	Результат
Митохондриальная ДНК	m.11778G>A	Мутация не выявлена
Митохондриальная ДНК	m.14484T>C	Мутация не выявлена
Митохондриальная ДНК	m.3243A>G	Мутация не выявлена
Митохондриальная ДНК	m.3460G>A	Мутация не выявлена
Митохондриальная ДНК	m.8344A>G	Мутация не выявлена
Митохондриальная ДНК	m.8993T>G	Мутация не выявлена
DNAJC30	с.152A>G	Мутация не выявлена

Данный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз атрофии зрительного нерва Лебера, так как существуют другие, более редкие мутации, приводящие к данному заболеванию, которых в настоящее время насчитывают около 60.

Рекомендовано решить вопрос с лечащим врачом о целесообразности продолжения обследования для поиска мутаций в других генах, приводящих к атрофии зрительно нерва.

Целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов с целью выявления мутаций в других генах, приводящих к другим формам атрофии зрительного нерва, а также о секвенировании митохондриального генома, позволяющего выявить редкие формы митохондриальных мутаций. В ООО «Независимая лаборатория Инвитро» данные исследования в настоящее время не проводятся.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача