

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 17 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 08.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген OPA1	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Атрофии зрительного нерва с глухотой поиск мутаций в "горячих" участках гена OPA1. 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., 2004 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене OPA1, приводящих к возникновению атрофии зрительного нерва с глухотой (профиль № 7761OPA1).

Атрофия зрительного нерва с глухотой – заболевание, относящееся к числу митохондриальных заболеваний и характеризующееся прогрессирующей атрофией зрительного нерва, приводящей к умеренному снижению остроты зрения, а также двусторонней нейросенсорной глухотой. В ряде случаев присоединяются офтальмоплегия, птоз, атаксия и неспецифическая миопатия.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск двух частых мутаций в гене OPA1 (p.Arg445His и p.Tyr582Cys).

ДНК	Ф.И.О.	ген OPA1 p.Arg445His, p.Tyr582Cys
o734		Не выявлено

Мутации не обнаружены, что не исключает данное заболевание у обследуемого, т. к. оно может быть обусловлено другими, более редкими мутациями в гене, не тестируемыми в проведённом исследовании.

Если есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, но сложно установить точный диагноз, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача