

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 52 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
Митохондриальные заболевания, комплексная диагностика: митохондриальная	СМ.КОММ	Делеций и дупликаций митохондриальной ДНК, а также мутаций 3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 11778G>A, 14484T>C, 8993T>G обнаружено не было. 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., 1970 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления митохондриальных заболеваний (MELAS, MERRF, наследственная офтальмоплегия, с-м Кернса-Сейра, нейропатия Лебера).
Определение наличия частых мутаций митохондриального генома (профиль № 77704).

Митохондриальные заболевания клинически представляют собой гетерогенную группу состояний, развивающихся в связи с нарушением работы ферментов дыхательной цепи митохондрий. Нарушения могут быть связаны как с мутациями, появляющимися в ядерных генах человека, так и с мутациями в митохондриальной ДНК (мтДНК). Наиболее часто наблюдаются повреждения мтДНК, которые характеризуются протяженными делециями и дупликациями, а также точечными мутациями (чаще всего 3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 11778G>A, 14484T>C).

Митохондриальные заболевания могут манифестировать в любом возрасте. Довольно часто клинические проявления митохондриальных заболеваний могут подпадать под специфические синдромы: MELAS-синдром (митохондриальная миопатия, энцефалопатия, лактат-ацидоз, инсультоподобные эпизоды), MERRF-синдром (миоклоническая эпилепсия, ассоциированная с порванными красными волокнами), прогрессирующая наружная офтальмоплегия, синдром Кернса-Сейра, синдром Лея, нейрогенная слабость с атаксией и пигментным ретинитом. Однако довольно много клинических случаев митохондриальных заболеваний не подпадают ни под одну из перечисленных категорий, имея перемежающийся спектр проявлений и симптомов, что возможно объясняется гетероплазмией мутаций в мтДНК (вариация количества «мутантных» митохондрий в одной клетке).

Частыми клиническими проявлениями митохондриальных заболеваний являются блефароптоз, офтальмоплегия, проксимальная миопатия, кардиомиопатия, нейросенсорная тугоухость, атрофия глазного нерва, пигментная ретинопатия, энцефалопатия, судороги, деменция, мигрень, инсультоподобные эпизоды, атаксия, спастичность.

Мутации в мтДНК могут передаваться по материнской линии. При наличии мутаций в мтДНК мужчины риск передачи аберрации детям отсутствует. Делеции в мтДНК чаще всего возникают de novo (единственный случай в семье), тогда как точечные аберрации и дупликации часто передаются по материнской линии.

Полученные результаты исследования

№	Название теста	Полученный результат
1.	Делеции митохондриальной ДНК	Не выявлены
2.	Дупликации митохондриальной ДНК	Не выявлены
3.	Мутация 3243A>G митохондриальной ДНК	Не выявлены
4.	Мутация 3460G>A митохондриальной ДНК	Не выявлены
5.	Мутация 8344A>G митохондриальной ДНК	Не выявлены
6.	Мутация 11778G>A митохондриальной ДНК	Не выявлены
7.	Мутация 14484T>C митохондриальной ДНК	Не выявлены
8.	Мутация 8993T>G митохондриальной ДНК	Не выявлены

Таким образом, **частые мутации митохондриальной ДНК не выявлены.**

Полученный результат значительно снижает вероятность митохондриальных заболеваний, связанных с мутациями в митохондриальном геноме. Однако, в

редких случаях мутации могут обнаруживаться в других регионах митохондриальной ДНК, а также в ядерных генах, регулирующих работу митохондрий, которые не анализируются в данном тесте.

Если есть основание предполагать наличие наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении секвенирования митохондриального генома, или экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов, в том числе ядерных генов, регулирующих работу митохондрий. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача