

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 28 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 25.06.2020 07:35  
Дата поступления образца: 25.06.2020 16:46  
Врач: 03.07.2020 12:32  
Дата печати результата: 10.06.2021 17:05

Исследование	Результат	Комментарий
Атрофия зрительного нерва Лебера, мтх-ДНК 12 ч.м.	<b>СМ.КОММ.</b>	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 9999999999

**Пациент**, 1991 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью с целью поиска мутаций в митохондриальной ДНК, приводящих к развитию атрофии зрительных нервов Лебера (профиль № 7109LE).

*Атрофия зрительных нервов Лебера (Наследственная оптическая нейропатия Лебера; болезнь Лебера) - митохондриальное заболевание, характеризующееся острым или подострым двусторонним медленным снижением остроты центрального зрения,*

### **Не путать с амаврозом Лебера!**

*Мутации возникают в митохондриальной ДНК. Выделяют 18 аллельных вариантов заболевания, связанных с миссенс-мутациями в ряде митохондриальных генов.*

*В 95% случаев выявляется одна из трех мажорных 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. Глаза могут поражаться как одновременно, так и последовательно, с интервалом в несколько месяцев. Провоцирующим фактором начала и развития заболевания являются факторы риска – стрессы, курение, употребление алкоголя, действие токсинов, лекарств и инфекций.*

В образце ДНК обследуемого проведён поиск двенадцати частых мутаций митохондриальной ДНК, приводящих к возникновению атрофии зрительных нервов Лебера (m.3460G>A, m.11778G>A m.14484T>C, m.3733G>A, m.4171C>A, m.10663T>C, m.14459G>A, m.14482C>A, m.14482C>G, m.14495A>G, m.14502T>C, m.14568C>T).

ДНК	Фамилия, И.О.	12 ПВ МХ ДНК
0724		не выявлено

**Ни одна из этих мутаций не найдена** (вариант N), что с вероятностью 95% исключает диагноз атрофии зрительных нервов Лебера (не со 100% вероятностью, так как существуют более редкие мутации, не тестируемые в данном исследовании).

Кроме того, наследственные формы атрофии зрительного нерва могут быть при наличии мутаций в ядерных генах, регулирующих работу митохондрий (OPA1, OPA3, TMEM126 и др.)

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов (ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» в настоящее время такие исследования не проводит).

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)