

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ****по результатам молекулярно-генетического исследования:****Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск четырех частых мутаций митохондриальной ДНК****Пациент:****Дата рождения:****Вид биоматериала:****Пол:****Дата забора материала:****Дата поступления материала в лабораторию:****Дата готовности исследования:****Результаты ДНК-анализа****Транскрипт: NC_012920.1**

Ф.И.О.	3 частых патогенных варианта митохондриальной ДНК	DNAJC30: c.152A>G
	N	Гомо/гемизигота

Заключение: Проведено исследование ДНК

на

наличие трёх частых мутаций (m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A) в митохондриальной ДНК, регистрируемых при атрофии зрительного нерва Лебера.

Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено.

Проведен поиск частого патогенного варианта в гене DNAJC30(NM_032317):c.152A>G (p.Tyr51Cys), вызывающего аутосомно-рецессивную форму нейропатии зрительного нерва Лебера.

Вариант c.152A>G (p.Tyr51Cys) выявлен в гомо-/гемизиготном состоянии.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Врач-генетик