



## ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (800) 333-45-38  
+7 (495) 660-83-77  
callcenter@genomed.ru  
www.genomed.ru

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования:

Атрофия зрительного нерва Лебера: поиск 12-ти 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.                        | 12 частых патогенных вариантов митохондриальной ДНК | DNAJC30: c.152A>G |
|-------------------------------|-----------------------------------------------------|-------------------|
| Савинова Оксана<br>Викторовна | N                                                   | N                 |

**Заключение:** Проведено исследование ДНК на наличие

12-ти патогенных вариантов: m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A, m.3733G>A, m.4171C>A, m.10663T>C, m.14459G>A, m.14482C>G, m.14482C>A, m.14495A>G, m.14502T>C, m.14568C>T 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.

Патогенного варианта не выявлено.

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

Врач-генетик