



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА  
Дата рождения: 01.01.1995 (29 л.) Пол: Ж  
Регистрация биоматериала: 09.02.2024  
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302819796  
Заказчик: "Полное наименование  
юридического лица"  
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



### Генетическая диагностика наследственной оптической нейропатии Лебера

Показатель	Результат	Референсные значения
Выявление патогенного варианта с.152A>G в гене DNAJC30	<b>Обнаружен патогенный вариант с.152A&gt;G в гене DNAJC30 в гомозиготном состоянии</b>	Патогенного варианта с.152A>G в гене DNAJC30 обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.3243A>G	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.3243A>G обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.3460G>A	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.3460G>A обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.8344A>G	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.8344A>G обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.8993T>G	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.8993T>G обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.11778G>A	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.11778G>A обнаружено не было
Выявление патогенного варианта m.14484T>C	Патогенного варианта обнаружено не было	Патогенного варианта m.14484T>C обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен патогенный вариант с.152A>G в гене DNAJC30. Данный вариант в гомозиготном состоянии вызывает аутосомно-рецессивную форму наследственной оптической нейропатии Лебера. При выявлении варианта в гетерозиготном состоянии требуется расширенное исследование всего гена DNAJC30. Распространенность варианта с.152A>G в гене DNAJC30 при наследственной оптической нейропатии Лебера может достигать 22% в РФ.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: