



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 "ДНКМ"



Генетическая диагностика митохондриальных заболеваний

Показатель	Результат	Референсные значения
Выявление делеций и дупликаций митохондриальной ДНК, а также мутаций 3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 11778G>A, 14484T>C, 8993T>C/8993T>G	Обнаружена мутация: 3243 A>G	Делеций и дупликаций митохондриальной ДНК, а также мутаций 3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 11778G>A, 14484T>C, 8993T>C/8993T>G обнаружено не было

Комментарии к пробе: Митохондриальные заболевания характеризуются широким спектром клинических проявлений с возможным поражением центральной нервной системы (судорожный синдром, ишемическое поражение головного мозга, энцефаломиелит), мышечной системы, зрительного аппарата, желудочно-кишечного тракта, сердечно-сосудистой системы. Часто отмечается отсутствие четкой связи между абберацией и описанным синдромом, что еще больше усложняет первичную диагностику данной группы заболеваний.

Выявление абберации в митохондриальной ДНК (мтДНК) подтверждает диагноз митохондриального заболевания. Делеции и дупликации участков мтДНК чаще всего вызывают синдром Кернса — Сейра и наследственный диабет с глухотой. Мутация 3243A>G является наиболее частой причиной синдрома MELAS. Мутация 8344A>G является наиболее частой причиной MERRF синдрома. Мутации 3460G>A, 11778G>A, 14484T>C являются наиболее частой причиной развития наследственной оптической нейропатии Лебера, встречаясь в 80% всех случаев.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: