

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **19.03.2017**
Возраст: **7 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 12.11.2024 09:51
Дата поступления образца: 14.11.2024 09:23
Врач: 24.11.2024 09:42
Дата печати результата: 12.11.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Митохондриальные заболевания, комплексная диагностика:митохондриальная	см.комм.	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 Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациентка протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» с целью выявления митохондриальных заболеваний (MELAS, MERRF, наследственная офтальмоплегия, с-м Кернса-Сейра, нейропатия Лебера). Определение наличия частых мутаций митохондриального генома (профиль №77704).

Митохондриальные заболевания клинически представляют собой гетерогенную группу состояний, развивающихся в связи с нарушением работы ферментов дыхательной цепи митохондрий. Нарушения могут быть связаны как с мутациями, появляющимися в ядерных генах человека, так и с мутациями в митохондриальной ДНК (мтДНК). Наиболее часто наблюдаются повреждения мтДНК, которые характеризуются протяженными делециями и дупликациями, а также точечными мутациями (чаще всего 3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 11778G>A, 14484T>C, 8993T>G).

Митохондриальные заболевания могут манифестировать в любом возрасте. Довольно часто клинические проявления митохондриальных заболеваний могут подпадать под специфические синдромы: MELAS-синдром (митохондриальная миопатия, энцефалопатия, лактат-ацидоз, инсультоподобные эпизоды), MERRF-синдром (миоклоническая эпилепсия, ассоциированная с порванными красными волокнами), прогрессирующая наружная офтальмоплегия, синдром Кернса-Сейра, синдром Лея, нейрогенная слабость с атаксией и пигментным ретинитом. Однако довольно много клинических случаев митохондриальных заболеваний не подпадают ни под одну из перечисленных категорий, имея перемежающийся спектр проявлений и симптомов, что возможно объясняется гетероплазмией мутаций в мтДНК (вариация количества «мутантных» митохондрий в одной клетке).

Частыми клиническими проявлениями митохондриальных заболеваний являются блефароптоз, офтальмоплегия, проксимальная миопатия, кардиомиопатия, нейросенсорная тугоухость, атрофия глазного нерва, пигментная ретинопатия, энцефалопатия, судороги, деменция, мигрень, инсультоподобные эпизоды, атаксия, спастичность.

Мутации в мтДНК могут передаваться по материнской линии. При наличии мутаций в мтДНК мужчины риск передачи аберрации детям отсутствует. Делеции в мтДНК чаще всего возникают de novo (единственный случай в семье), тогда как точечные аберрации и дупликации часто передаются по материнской линии.

ИНЗ 999999999

Тип мутации	Результат
Делеции митохондриальной ДНК	Не выявлены
Дупликации митохондриальной ДНК	Не выявлены
Мутация 3243A>G митохондриальной ДНК	Не выявлена
Мутация 3460G>A митохондриальной ДНК	Не выявлена
Мутация 8344A>G митохондриальной ДНК	Не выявлена
Мутация 11778G>A митохондриальной ДНК	Не выявлена
Мутация 14484T>C митохондриальной ДНК	Не выявлена
Мутация 8993T>C/8993T>G митохондриальной ДНК	Не выявлена

В результате исследования частые мутации митохондриальной ДНК не выявлены.

Полученный результат значительно снижает вероятность митохондриальных заболеваний, связанных с мутациями в митохондриальном геноме. Однако, в редких случаях мутации могут обнаруживаться в других регионах митохондриальной ДНК, а также в ядерных генах, регулирующих работу митохондрий, которые не анализируются в данном тесте.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик