

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР"

115478 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1  
+7(495)111-0303

19.09.2017

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Петухов Вадим Владимирович (28.08.1988)  
Петухова Алина Александровна (04.09.1992)  
Петухова Руслан Вадимович (28.05.2015)

### Причины консультации:

Амавроз

### Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Петухов Вадим Владимирович  
Петухова Алина Александровна  
Петухова Руслан Вадимович

### Были предложены и проведены исследования:

11.07.2017 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, д. м. н., первичный  
11.07.2017 Взятие крови из периферической вены  
11.07.2017 Поиск мутаций в гене LCA5  
11.07.2017 Прием (осмотр, консультация) врача-невролога, к.м.н. первичный  
19.09.2017 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, д. м. н., первичный

### Получены результаты:

Поиск мутаций в гене LCA5

Заключение: В образце ДНК Петухова Руслана Вадимовича методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск патогенных вариантов в гене LCA5. Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено. Отсутствие патогенных вариантов полностью не исключает наследственную природу заболевания. Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

### Рекомендации:

У ребенка с подозрением на врожденный амавроз Лебера и перинатальную патологию ЦНС не обнаружено мутаций в гене LCA5. Целесообразно продолжить поиск мутаций (18 вариантов генетических.) Возможно проведение исследований панель "Наследственные заболевания сетчатки" или "Клиническое секвенирование экзома". Заключение невролога - диагноз необходимо принести.



Врач генетик

Хлебникова Ольга Вадимовна