

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25		
	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025		
<i>A01.23.004.000.03 Генотипирование гена SOD1 для диагностики бокового амиотрофического склероза (БАС) в крови</i>			
Генотипирование гена SOD1 для диагностики амиотрофического склероза	Патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружено		Патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружено
<p>У пациента не обнаружено патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1.</p> <p>Боковой амиотрофический склероз (БАС) представляет собой прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, при котором специфично поражаются верхние моторные нейроны, располагающиеся в моторной зоне фронтальных долей головного мозга, и нижние моторные нейроны, находящиеся в стволе головного мозга и в спинном мозге. Симптомами поражения верхних моторных нейронов являются гиперрефлексия, повышение мышечного тонуса, положительный рефлекс Бабинского; симптомами поражения нижних моторных нейронов являются топографическая ассиметричная слабость и атрофия мышц, гипорефлексия, фасцикуляция, мышечные судороги, дизартрия, дисфагия. В большинстве случаев БАС представляет собой спорадическое заболевание. Около 10% пациентов с БАС имеют семейный анамнез данной нозологии, то есть хотя бы один из близких родственников также болеет БАС.</p> <p>У 12-23% пациентов с с БАС и у 3% пациентов со спорадическим БАС имеется патологическая мутация в гене SOD1 и кодирующего белок супероксиддисмутазу 1. Заболевание с патогенными вариантами в гене SOD1 наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков. Отсутствие мутаций в гене SOD1 не исключает диагноз БАС. Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть выслано по запросу. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network. Используемые референсные последовательности - NM_000454.5.</p>			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации