

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
A01.23.004.000.03 Генотипирование гена SOD1 для диагностики бокового амиотрофического склероза (БАС) в крови	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный вариант с.317C>T (p.Ser106Leu; rs1378590183)	Патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружено	
Генотипирование гена SOD1 для диагностики амиотрофического склероза			
У пациента обнаружен патогенный вариант в гене SOD1. 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 ассиметрическая 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. У 12-23% пациентов с БАС и у 3% пациентов со спорадическим БАС имеется патологическая мутация в гене SOD1, кодирующем белок супероксиддисмутазу 1. Заболевание с мутацией в гене SOD1 наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков. При обнаружении патологической мутации в любом из экзонов SOD1 гена диагноз БАС подтверждается. Рекомендуется проведение генетического обследования и медико-генетическое консультирование ближайших родственников в связи с риском развития или скрытого течения заболевания. 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.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 24/07/2025

Печать организации