



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА  
Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: М  
Регистрация биоматериала: 25.03.2024  
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302912948  
Заказчик: "Полное наименование  
юридического лица"  
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



### Генетическая диагностика наследственных форм бокового амиотрофического склероза (БАС) (ген SOD1)

Показатель	Результат	Референсные значения
ген SOD1 (экзоны 1, 2, 3, 4, 5)	Обнаружена аберрация	Аберрации в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружены

**Комментарии к пробе:** 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 тона, 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. У 12-23% пациентов с БАС и у 3% пациентов со спорадическим БАС имеется патологическая мутация в гене SOD1 и кодирующего 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. Аналитическая чувствительность и специфичность теста составляет 99%.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: