



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru  
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАРЕГИСТРИРОВАН:**

**ЗАКАЗЧИК:**

Место взятия биоматериала:  
Договор:

**ПАЦИЕНТ:** Фамилия:  
Имя:  
Отчество:  
Пол:  
Возраст:

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Дата и время взятия образца:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Исследование SOD1 гена при боковом амиотрофическом склерозе</b> Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Результат	Аберрации в экзоне 1, 2, 3, 4, 5 не обнаружено	Аберрации в экзоне 1, 2, 3, 4, 5 не обнаружено

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: \_\_\_\_\_ /И.И. Скибо/





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-084 Исследование гена SOD1 при боковом амиотрофическом склерозе

### БОКОВОЙ АМИОТРОФИЧЕСКИЙ СКЛЕРОЗ

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 болен БАС.

У 12-23% пациентов с БАС и у 3% пациентов со спорадическим БАС имеется патологическая мутация в гене SOD1, кодирующего белок супероксиддисмутазу 1. При наличии мутации в гене SOD1 средний возраст пациентов в дебюте заболевания составляет  $47,6 \pm 13$  лет. Заболевание с мутацией в гене SOD1 наследуется по *аутосомно-доминантному* типу, то есть имеется 50% риск развития заболевания у детей.

При обнаружении патологической мутации в любом из экзонов гена SOD1 диагноз БАС подтверждается. В этом случае рекомендуется медико-генетическое консультирование и проведение генетического обследования у ближайших родственников в связи с риском развития или скрытого течения заболевания.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетические маркеры	Функция белка, клиническое значение
SOD1 <i>Superoxide dismutase 1</i> OMIM ID: 147450	Аберрации в 1, 2, 3, 4, 5 экзонах	Основная функция SOD-1 белка - детоксикация супероксидных свободных радикалов. Дегенерация нейронов возникает из-за токсичности мутантного SOD-1 белка.

*Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*