

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 63 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Боковой амиотрофический склероз (БАС), SOD1, м.	СМ.КОММ	Патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружено. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1959 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска частой мутации в гене SOD1, приводящей к развитию бокового амиотрофического склероза 1-го типа (профиль № 77710).

Боковой амиотрофический склероз (БАС) - прогрессирующее дегенеративное заболевание центральной нервной системы, при котором поражаются центральные (корковые) и периферические (бульбарные, переднероговые) двигательные нейроны. При преобладании гибели корковых мотонейронов, повышаются сухожильные рефлексы, появляется спастичность (повышение тонуса) мышц, связанная с растормаживанием сегментарного аппарата спинного мозга и усилением рефлексов растяжения. В результате гибели периферических мотонейронов у больных появляются слабость, вызванная денервацией, сопровождающаяся нарастающей атрофией мышц и фасцикуляциями (спонтанными сокращениями групп мышечных волокон). При дегенерации кортиконуклеарных путей появляются признаки псевдобульбарного паралича - дизартрия, дисфагия, насильственный смех или плач. Обычно заболевание начинается в среднем возрасте с асимметричного поражения мышц, но также существуют юношеские формы заболевания. Наследственные формы составляют около 10% всех случаев.

Наиболее клинически значимые и распространённые aberrации локализируются в гене SOD1, кодирующем Cu/Zn супероксиддисмутазу 1. В гене SOD1 описано свыше 185 мутаций, способных привести к развитию бокового амиотрофического склероза. Изменения в указанном гене можно обнаружить в 23% случаев семейного БАС и в 7% спорадических случаев.

Мутации в гене SOD1 ассоциирована с более ранним (до 40 лет) дебютом бокового амиотрофического склероза, а также с его более быстрой и агрессивной прогрессией. Изменения в гене наследуются по аутосомно-доминантному типу, что означает высокий риск передачи заболевания потомкам. Кроме того, изменения в гене SOD1 могут обуславливать ряд других неврологических нарушений – таких как прогрессирующая мышечная атрофия и надъядерный паралич, доброкачественная фокальная амиотрофия, мозжечковая атаксия и фронтотемпоральная деменция.

К развитию различных вариантов БАС приводят также мутации в генах FUS, ANG, TARDBP, FIG4, OPTN, VCP, UBQLN2, CHMP2B, PFN1, FTDALS, ATXN2, PRPH, DCTN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, NEFH.

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутаций в экзонах 1-5 гена SOD1 методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявлять как частые, так и редкие мутации.

Мутация не выявлена (вариант N/N), что не исключает наличие БАС 1-го типа, но делает его маловероятным.

На основании данного теста у обследуемой нельзя также исключить вариант БАС, связанный с мутацией в другом гене (см. выше), а также не наследственный вариант заболевания.

Для выявления мутаций в некоторых других генах, приводящих к БАС, возможно проведение исследования по профилю 7772 для выявления частой мутации в гене VAPB, или для выявления мутаций в гене C9orf72 – тест № 77706.

Целесообразно также решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В

ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача

Образец