

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
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
<b>Биоматериал:</b> Венозная кровь	<b>Дата взятия биоматериала:</b> 04/06/2025 08:25		
	<b>Дата поступления в лабораторию:</b> 05/06/2025		
A01.23.004.000.01 Генетическое исследование крови для диагностики болезни Паркинсона			
Генодиагностика болезни Паркинсона	Изменение копийности генов PARK1 (SNCA), PARK2 (Parkin), PARK5 (UCHL1), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1), PARK8 (Dardarin) и ATP13A2, а также патогенных вариантов гена SNCA p.A30P и LRRK2 p.G2019S обнаружено не было		Изменение копийности генов PARK1 (SNCA), PARK2 (Parkin), PARK5 (UCHL1), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1), PARK8 (Dardarin) и ATP13A2, а также патогенных вариантов гена SNCA p.A30P и LRRK2 p.G2019S обнаружено не было
<p>У пациента не было обнаружено изменения копийности генов PARK1 (SNCA), PARK2 (Parkin), PARK5 (UCHL1), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1), PARK8 (Dardarin) и ATP13A2, а также патогенных вариантов гена SNCA p.A30P и LRRK2 p.G2019S. Болезнь Паркинсона представляет собой одно из самых частых нейродегенеративных заболеваний, классически проявляющееся тремором, мышечной ригидностью и брадикинезией. Данная триада также может сочетаться с другими неврологическими проявлениями.</p> <p>Известно, что около 10% пациентов с болезнью Паркинсона имеют наследственный анамнез. На данный момент известно о 18 генах, мутации в которых могут вызывать развитие болезни Паркинсона. Аутосомно-доминантные формы ассоциированы с мутациями в генах PARK1 (SNCA; точечная мутация A30P и делеции и дупликации гена), PARK8 (LRRK2 мутация G2019S). Аутосомно-рецессивные формы вызываются гомозиготными мутациями в генах PARK2 (Parkin), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1) и ATP13A2. Мутации же в гене PARK5 (UCHL1) ассоциированы с повышенным риском развития заболевания. Отрицательный ответ не исключает диагноз болезни Паркинсона. Назначение теста рекомендовано при наличии семейного анамнеза болезни Паркинсона, а также в некоторых ранних спорадических случаях заболевания. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.</p>			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации