

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
A01.23.004.000.01 Генетическое исследование крови для диагностики 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	
Генодиагностика болезни Паркинсона			
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. 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.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации