

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
<i>A01.23.004.000.01 Генетическое исследование крови для диагностики болезни Паркинсона</i>			
Генодиагностика болезни Паркинсона	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготная дупликация гена PARK2 (Parkin)		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 обнаружена гетерозиготная дупликация гена PARK2 (Parkin). Болезнь Паркинсона представляет собой одно из самых частых нейродегенеративных заболеваний, классически проявляющееся трепором, 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.</p> <p>Гомозиготные делеции и дупликации гена PARK2 (Parkin) вызывают аутосомно-рецессивную раннюю форму болезни Паркинсона (начало симптоматики в 30-40 лет). Кроме этого, при некоторых формах гетерозиготных мутаций и гомозиготных aberrаций симптоматика может возникать в раннем детстве (ювенильная форма болезни Паркинсона). Обычно PARK2 – ассоциированная форма болезни Паркинсона характеризуется медленной прогрессией и отличным ответом на леводопу. Клинический фенотип пациентов с данной мутацией не отличим от случаев PINK1- и DJ-1- ассоциированной болезни Паркинсона. Выявленный патогенный вариант наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMQN может быть выслано по запросу.</p> <p>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: 24/07/2025

Печать организации