



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.01.1995 (29 л.) Пол: Ж
Регистрация биоматериала: 09.02.2024
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302819796
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генетическая диагностика ряда наследственных форм болезни Паркинсона

Показатель	Результат	Референсные значения
Исследование копийности генов PARK1 (SNCA), PARK2 (Parkin), PARK5 (UCHL1), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1), PARK8 (Dardarin) и ATP13A2, а также точечных мутаций A30P в гене SNCA и G2019S в гене LRRK2	Обнаружена мутация: обнаружена гетерозиготная мутация LRRK2 G2019S	Изменение копийности генов PARK1 (SNCA), PARK2 (Parkin), PARK5 (UCHL1), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1), PARK8 (Dardarin) и ATP13A2, а также точечных мутаций A30P в гене SNCA и G2019S в гене LRRK2 не обнаружено

Комментарии к пробе: 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. Гетерозиготная мутация G2019S и делеции и дупликации гена PARK8 (LRRK2) вызывают позднюю форму болезни Паркинсона с медленной прогрессией. Пациенты хорошо отвечают на терапию леводопой и развитие деменции наблюдается редко.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: