

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 48 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 07.07.2022  
Дата поступления образца: 07.07.2022  
Врач: 30.07.2022  
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Болезнь Паркинсона, комплексная диагностика, ч.м.	<b>СМ.КОММ</b>	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. 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.**, 1973 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью анализа наличия частых мутаций, отвечающем за развитие наследственной формы болезни Паркинсона (комплексная диагностика - профиль № 77701).

В заключении используются следующие термины:

Гомозиготное состояние (носительство) – состояние, при котором оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными.

Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию.

*Болезнь Паркинсона – одно из самых распространенных нейродегенеративных заболеваний, поражающее 1-2% населения и развивающееся в основном после 65 лет. Данное заболевание характеризуется отмиранием дофаминовых нейронов в черной субстанции, однако с прогрессированием состояния в процесс нейродегенерации постепенно вовлекаются все отделы головного мозга. Другой важной патоморфологической характеристикой болезни Паркинсона является внутринейрональные белковые отложения, которые называются тельцами Леви и представляют собой отложения альфа-синуклеина и других нейрональных белков.*

*Классическими проявлениями болезни Паркинсона являются тремор, мышечная ригидность и брадиканезия. Данная триада также может сочетаться с другими неврологическими проявлениями.*

*Исторически болезнь Паркинсона рассматривалась как спорадическое заболевание, однако на сегодняшний день доказано, что до 15% случаев развиваются в связи с различными генетическими aberrациями. 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.*

*Также существует ряд локусов, изменения в которых могут увеличивать риски развития болезни Паркинсона.*

В образце ДНК обследуемого проведен поиск частых мутаций в генах, приводящих к появлению болезни Паркинсона.

Ген	Мутация	Полученный результат
RK1 (SNCA; alpha-synuclein)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
PARK2 (Parkin)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
PARK5 (UCHL1)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
PARK6 (PINK1)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
PARK7 (DJ1)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
PARK8 (Dardarin)	Изменение копийности	Мутация не выявлена
ATP13A2	Изменение копийности	Мутация не выявлена
SNCA	Точечная мутация A30P	Мутация не выявлена
LRRK2	Точечная мутация G2019S	Мутация не выявлена

**Таким образом, исследованные мутации не выявлены.**

Полученный результат не исключает со 100% точностью наследственный характер болезни Паркинсона у обследуемого (так как заболевание может быть обусловлено другими, относительно редко встречающимися мутациями), но снижает его вероятность.

Если можно предполагать именно наследственную форму заболевания, целесообразно 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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача