



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 56 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностический фрагментный анализ



Генетические исследования

Анализ	Результат	Комментарий
Генодиагностика болезни Паркинсона (количество копий генов PARK и ATP13A2, мутации в генах SNCA и LRRK2)	Изменение копийности генов PARK 1 (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	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.Ala30Pro и LRRK2 p.Gly2019Ser. Данный результат снижает вероятность наследственных форм болезни Паркинсона, но не исключает их, так как достаточно большое количество случаев наследственной болезни Паркинсона представлены точечными патогенными вариантами. В связи с этим при сохранении подозрения на наследственную форму болезни Паркинсона рекомендуется проведение NGS-тестирования с обязательным включением в панель гена GBA. Отрицательный результат не исключает у пациента диагноз спорадической болезни Паркинсона, что связано с тем, что наследственные формы болезни Паркинсона составляют около 10% всех случаев. Болезнь Паркинсона — одно из самых частых нейродегенеративных заболеваний, классический проявляющееся тремором, мышечной ригидностью и брадикинезией. Данная триада также может сочетаться с другими неврологическими проявлениями. На данный момент известно о 18 генах, патогенные варианты в которых могут вызывать развитие болезни Паркинсона. Аутосомно-доминантные формы ассоциированы с патогенными вариантами в генах PARK1 (SNCA: вариант p.Ala30Pro и делеции и дупликации гена), PARK8 (LRRK2, патогенный вариант p.Gly2019Ser). Аутосомно-рецессивные формы вызываются гомозиготными патогенными вариантами в генах PARK2 (Parkin), PARK6 (PINK1), PARK7 (DJ1) и ATP13A2. Варианты в гене PARK5 (UCHL1) ассоциированы с повышенным риском развития заболевания. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 56 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностический фрагментный анализ



Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

