

Приложение 1. Генетические формы паркинсонизма

PARK and OMIM * designation	Белок/ Область расположения гена	Тип наследования и изменения генов	Клинические особенности	Патологические находки
Установленные				
PARK1 MIM 168601 and PARK4 MIM 605543	SNCA (альфа-синуклеин) 4q21	AD миссенс-мутации (PARK1) Мультипликации целого гена (PARK4)	Болезнь Паркинсона с ранним началом с атипичными симптомами, деменция с тельцами Леви	Дегенерация клеток чёрного вещества с образованием телец Леви
PARK2 MIM 602544	Parkin 6q25.2-q27	AR Изменения дозы гена и небольшие изменения последовательностей	Болезнь Паркинсона с ранним началом с дистониями, дискинезиями, улучшениями во сне, вегетативными симптомами	Дегенерация клеток чёрного вещества; в большинстве случаев, но не всегда, небольшое количество телец Леви
PARK6 MIM 605909	PINK1 1p35-36	AR Небольшие изменения последовательностей, реже, крупные мутации	Болезнь Паркинсона с ранним началом	Дегенерация клеток чёрного вещества; как с образованием телец Леви в стволе головного мозга и ядре Мейнерта, так и без
PARK7 MIM 602533	DJ-1 1p36	AR Точечные мутации и крупные делеции	Болезнь Паркинсона с ранним началом	Не описаны
PARK8 MIM 607060	LRRK2 (Дардарин) 12q12	AD Точечные мутации	БП с началом в зрелом возрасте и поздним началом, соответствует типичной БП, с хорошим ответом на леводопу	Дегенерация клеток чёрного вещества с различным количеством телец Леви, альфа-синуклеин и таупатия
PARK9 MIM 606693	ATP13A2 1p36	AR	Атипичный паркинсонизм с ранним началом, быстрым прогрессированием, транзиторным ответом на леводопу, пирамидными знаками, деменцией	Не описаны
PARK14 MIM 612953	PLA2G6 22q13.1	AR	Дистония-паркинсонизм с началом в зрелом возрасте	Не описаны
Предполагаемые				

PARK3 MIM 602404	? 2p13	AD	Развитие заболевания в юношеском возрасте или на девятой декаде жизни, может выявляться выраженная деменция	Дегенерация клеток чёрного вещества с образованием телец Леви; у отдельных пациентов образование бляшек и внутринейронных сплетений
PARK5 MIM 191342	UCHL1 4p14	AD?	Информация клинических наблюдение ограничена, связь с БП не ясна	Не описаны
PARK10 MIM 606852	? Возможная предрасположенность <к повреждению> локуса 1p32	AD?	БП с поздним началом	Не описаны
PARK11 MIM 607688	GIGYF2 2q37	?	Связь с БП неопределённая	Не описаны
PARK12 MIM 300557	? Возможная предрасположенность <к повреждению> локуса Xq21-q25	X-сцепленное	БП с поздним началом	Не описаны
PARK13 MIM 610297	HTRA2 (Omi/Htra2) 2p12	AD?	Связь с БП неопределённая	Не описаны
PARK15 MIM 260300	FBXO7 22q12-q13	AR	Развитие в юношеском возрасте или на шестой декаде, прогрессирующие пирамидные знаки и паркинсонизм	Не описаны
PARK16 MIM 613164	PARK16 1q32	?	БП с поздним началом	Не описаны
PARK17 MIM 614203	VPS35 16q11.2	AD	БП с поздним началом	Дегенерация клеток чёрного вещества без образования телец Леви
PARK21 MIM 616361	TMEM230 3q22	AD	БП с поздним началом	Не описаны
Не установлен MIM 603779	SNCAIP (Синфилин-1) 5q23.1-q23.3	?	БП с поздним началом	Не описаны
Не установлен MIM 601828	NR4A2 (Nurr1) 2q22-q23	?	БП с поздним началом	Не описаны

Не установлен MIM 174763	POLG (ДНК-полимераза гамма) 15q25	? Сложная гетерозиготная мутация	Атипичный паркинсонизм с ранним началом, сенсомоторная аксональная невропатия	Не описаны
Не установлен MIM 605558	FGF20 (Фактор роста фибробластов 20) 8p22-p21.3	?	БП с поздним началом	Не описаны
MIM 611867	Синдром делеции хромосомы 22q11.2	Преимущественно спорадическое заболевание	Повышенный риск болезни Паркинсона с ранним началом	Как с повышением количества альфа- синуклеина, так и без; с тельцами Леви

OMIM: онлайн-каталог фенетических маркеров у человека; AD: аутосомно-доминантный; БП: болезнь Паркинсона; AR: аутосомно-рецессивный.

Список литературы:

1. Klein C, Schneider SA, Lang AE. Hereditary parkinsonism: Parkinson disease look-alikes--an algorithm for clinicians to "PARK" genes and beyond. *Mov Disord* 2009; 24:2042.
2. Wider C, Ross OA, Wszolek ZK. Genetics of Parkinson disease and essential tremor. *Curr Opin Neurol* 2010; 23:388.
3. Shi CH, Tang BS, Wang L, et al. PLA2G6 gene mutation in autosomal recessive early-onset паркинсонизм in a Chinese cohort. *Neurology* 2011; 77:75.
4. Pouloupoulos M, Levy OA, Alcalay RN. The neuropathology of genetic Parkinson's disease. *Mov Disord* 2012; 27:831.
5. Mok KY, Sheerin U, Simón-Sánchez J, et al. Deletions at 22q11.2 in idiopathic Parkinson's disease: a combined analysis of genome-wide association data. *Lancet Neurol* 2016; 15:585.
6. [Online Mendelian Inheritance in Man](#).