



**Δράση «Εμβληματικές δράσεις σε διαθεματικές επιστημονικές περιοχές με ειδικό ενδιαφέρον για την σύνδεση με τον παραγωγικό ιστό» ID 16618**

Εθνικό δίκτυο έρευνας για την ανάδειξη της γενετικής βάσης των νευροεκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson, την ανίχνευση αξιόπιστων βιοδεικτών και την ανάπτυξη καινοτόμων υπολογιστικών τεχνολογιών και θεραπευτικών στρατηγικών στη βάση της ιατρικής ακριβείας (BRAIN PRECISION, TAEDR-0535850)

**ΤΙΤΛΟΣ ΠΑΡΑΔΟΤΕΟΥ:** Νόσος Πάρκινσον: Κλινική καταγραφή και Δημιουργία Τράπεζας Βιολογικού Υλικού

**ΕΝΟΤΗΤΑ ΕΡΓΑΣΙΑΣ 2:** Καταγραφή πασχόντων και δημιουργία τράπεζας βιολογικού υλικού των νευρο- εκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson και των πρόδρομων μορφών τους

**ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΟΜΑΔΑ (ΦΟΡΕΑΣ):** ΛΕΩΝΙΔΑΣ ΣΤΕΦΑΝΗΣ (ΕΚΠΑ)

## Νόσος Πάρκινσον: Κλινική καταγραφή και Δημιουργία Τράπεζας Βιολογικού Υλικού

### ΣΥΝΤΟΜΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ / ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Στο πλαίσιο του προγράμματος εμπλουτίστηκε η βάση δεδομένων και Βιοτράπεζα για τη Νόσο Πάρκινσον στην Α' Νευρολογική Κλινική. Πρόκειται για συνέχεια προσπάθειας που έχει ξεκινήσει από το 2006. Η βάση των κλινικών και δημογραφικών δεδομένων περιέχει σύνθετα δεδομένα που καταγράφονται ενδελχώς. Το βιολογικό υλικό περιλαμβάνει, πέρα από DNA, πλάσμα, ορό, ερυθροκύτταρα, και RBCs, καθώς και επιπλέον δείγματα, όπως ENY ή ινοβλάστες κατά περίπτωση.

### ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΗΣ ΠΟΡΕΙΑΣ ΥΛΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΕΕ

Συνολικά καταχωρήθηκαν στην βάση δεδομένων λεπτομερή κλινικά και δημογραφικά στοιχεία, καθώς και στοιχεία τρόπου ζωής και έκθεσης σε περιβαλλοντικούς παράγοντες, και έγινε πλήρης λήψη βιολογικού υλικού από 107 ασθενείς με Νόσο Parkinson, με υψηλή πιθανότητα γενετικού υποβάθρου, καθώς και RBD. Εστάλησαν 113 παραπεμπτικά για γενετικό έλεγχο επικρατών γονιδίων για Νόσο Parkinson (A53T/A30G/GBA) (επιπλέον των ασθενών του Brain Precision, υπήρχαν ασθενείς του προηγούμενου προγράμματος ΕΔΙΑΝ για τους οποίους εκκρεμούσαν παραπεμπτικά). Εστάλησαν 44 παραπεμπτικά για γενετικό έλεγχο υπολειμματικών γονιδίων για Νόσο Parkinson (βασικά για παραλλαγές στο γονίδιο PRKN με τη μέθοδο MLPA). Εστάλησαν 44 παραπεμπτικά για WES. Επισυνάπτεται ενδεικτική καρτέλα ασθενούς με μετάλλαξη A53T SNCA από το Μητρώο του Προγράμματος (<https://registry.neuopmnet.gr/referrals>), όπου ανοίγουν πεδία που αφορούν συγκεκριμένα στοιχεία. Στην περίπτωση αυτή ανοιχτό είναι το πεδίο των κλινικών κλιμάκων αξιολόγησης.

Είναι προφανές ότι ο εμπλουτισμός του Μητρώου και της Βιοτράπεζας της Νόσου Πάρκινσον που πραγματοποιήθηκε στο πλαίσιο του Brain Precision αποτελεί σημαντική παρακαταθήκη για μελλοντικές δράσεις.

Νόσος Parkinson [1]












Εγγραφές νόσου: [Γενετικές εξετάσεις](#)

Follow-up

2023-11-07

Πληροφορίες εγγραφής #255

Πληροφορίες επίσκεψης ασθενούς	Οικογενειακό ιστορικό
Κατάσταση ασθενούς	Συμπτώματα
Θεραπεία	Συννοσηρότητες
Απεικονιστικές εξετάσεις	Στοιχεία βιολογικού δείγματος
Κλίμακες	

Κλίμακα	Score	Ενέργειες
MoCA	29	 
UPDRS I: Νοητική κατάσταση, συμπεριφορά, διάθεση	0	 
UPDRS II: Καθημερινές δραστηριότητες	4	 
UPDRS III: Κινητική εξέταση	8	 
UPDRS IV: Παρενέργειες θεραπείας		
MMSE		
Hoehn and Yahr (H&Y)	2	 
Schwab and England	90%	