

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 72 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 28.05.2021  
Дата поступления образца: 29.05.2021  
Врач: 22.06.2021  
Дата печати результата: 22.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген NGF м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Сенсорной полинейропатии. Результат прилагается на отдельном бланке. С 01.02.2015 наименование гена заменено на альтернативное

**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.**, 1949 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене NGFB, приводящих к возникновению сенсорной полинейропатии, тип V (профиль № 7858NGFB).

*Сенсорная полинейропатия- группа редких наследственных заболеваний, основным симптомом которых является потеря глубокой болевой чувствительности. По неврологическим критериям выделяют 5 форм наследственной сенсорной нейропатии, обусловленных мутациями в разных генах.*

*Симптомы заболевания возникают с рождения и характеризуются нечувствительностью к боли. Это часто приводит к возникновению травм кожи и мышц, частым недиагностированным переломам костей. В раннем возрасте больные могут наносить себе самоповреждения. Характерным признаком заболевания являются отсутствие корнеального рефлекса и деформация стоп. В ряде случаев отмечается умеренная олигофрения. Заболевание генетически гетерогенное (может быть связано с мутациями более чем в 10-и разных генах: SPTLC1, IKBKAP, NGF/TRKA, NGFB и др.).*

В образце ДНК обследуемого был проведён поиск мутаций в гене NGFB методом прямого секвенирования.

**Мутации не обнаружены (вариант N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген NGFB
3622		с.[=];[=]

Полученный результат делает маловероятным именно V тип заболевания, но не исключает диагноз сенсорной полинейропатии у обследуемого, так как заболевание может быть связано с мутациями в других генах (см. выше).

С учётом генетической гетерогенности 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.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача