

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 36 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 10.03.2021
Дата поступления образца: 10.03.2021
Врач: 05.04.2021
Дата печати результата: 10.04.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Нейропатия с параличами от сдавления, RMR22, делеции и дупликации	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Наследственной нейропатии с подверженностью параличу от сдавления. 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., 1985 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью проведения генетического исследования - анализа числа копий гена RMP22, изменение числа которых приводит к возникновению наследственной нейропатии с подверженностью параличу от сдавления (профиль № 7952RMP).

Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (ННПС) входит в группу наследственных мотонейронных нейропатий и представляет собой наиболее легкую нейропатию в этой группе заболеваний. У пациентов наблюдаются эпизодические парезы (частичные параличи) той или иной конечности с потерей ею чувствительности. Данные симптомы развиваются после сдавления или небольшой травмы ствола соответствующего нерва.

В 90% случаев причиной ННПС является субмикроскопическая делеция на хромосоме 17p11.2-p12, включающая в себя ген белка периферического миелина RMP22. В результате у больных имеется только одна копия этого «дозочувствительного» гена. Дупликация того же участка семнадцатой хромосомы приводит к болезни Шарко-Мари-Тута I типа (или НМСН I типа).

В образце ДНК обследуемого проведено исследование наличия делеций/дупликаций (число копий) гена RMP22.

Данные типы мутаций в гене RMP22 выявлены не были (вариант n=2).

ДНК	Ф.И.О.	ген RMP22
3614		n=2

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

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного 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