



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Детекция дупликации/делеции гена PM22

Метод: Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Дупликации гена PM22

обнаружено

не обнаружено

Делеции гена PM22

Делеция гена PMP22.

не обнаружено

Обнаружена наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления.

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-138 Определение числа копий или отсутствия гена PMP22 при болезни Шарко-Мари-Тута и наследственной нейропатии с подверженностью параличу от сдавления (ННПС)

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Болезнь Шарко-Мари-Тута 1А (БШМТ1А) – наследственная демиелинизирующая периферическая полинейропатия, развивающаяся при *дупликации гена PMP22* (увеличение количества копий гена), кодирующего периферический миелиновый белок 22. Заболевание характеризуется медленно прогрессирующей слабостью симметричных дистальных мышц конечностей, судорогами, частыми падениями и сложностями с ходьбой, сенсорной атаксией, слабостью в руках, неуклюжестью, нарушением сенсорной функции, появлением «петушиной походки», «полой стопы», сколиоза, атрофии мышц голени и предплечья. Дупликация гена PMP22 выявляется в 95% случаев БШМТ1А. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риск передачи мутации следующему поколению.

Отсутствие дупликации гена PMP22 исключает диагноз БШМТ типа 1А, но не исключает другие типы БШМТ. Обнаружение дупликации гена PMP22 подтверждает диагноз БШМТ типа 1А.

Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (ННПС) представляет собой полинейропатию, вызванную *делецией гена PMP22* (уменьшение количества копий гена), что приводит к недостаточному синтезу периферического миелинового белка 22 в оболочках нерва. Заболевание характеризуется повторяющимися эпизодами фокальной компрессионной невропатии, атрофией мышц, потерей чувствительности, снижением сухожильных рефлексов, появлением «полой стопы». Нужно отметить, что 53% пациентов с ННПС имеет «атипичные» клинические проявления, такие как генерализованная слабость и мышечные судороги, хроническая нейропатия локтевого нерва, синдром запястного канала, хроническая сенсорная полинейропатия, фенотип БШМТ, хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии и болезни Гийена-Барре. Делеция гена PMP22 выявляется в 80% случаях ННПС. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риск передачи мутации следующему поколению. Отсутствие делеции гена PMP22 не исключает диагноз ННПС. Обнаружение делеции гена PMP22 подтверждает диагноз ННПС.

При выявлении аберрации рекомендуется медико-генетическое консультирование и проведение генетического обследования ближайших родственников в связи с риском скрытого течения заболевания.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Возможные результаты			
		Выявлена	характерно для болезни Шарко - Мари - Тута типа 1А	не выявлена	норма
PMP22 Peripheral myelin protein 22 OMIM: 601097	дупликация гена PMP22				
	делеция гена PMP22	характерно для болезни Шарко - Мари - Тута типа 1А			

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.