



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: М
Регистрация биоматериала: 25.03.2024
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302912948
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



**Генетическая диагностика болезни Шарко-Мари-Тута 1А и нейропатии с параличами сдавления
(делеции и дупликации гена RMP22)**

Показатель	Результат	Референсные значения
Дупликации/делеции гена RMP22	Обнаружена дупликация гена RMP22. Копий гена RMP22=3. Обнаружена болезнь Шарко-Мари-Тута 1А	Дупликации/делеции гена RMP22 не обнаружено. Копий гена RMP22=2.

Комментарии к пробе: Болезнь Шарко-Мари-Тута 1А (БШМТ1А) – наследственная демиелинизирующая периферическая полинейропатия, развивающаяся при дупликации гена RMP22 (копий гена RMP22=3), кодирующего периферический миеліновыи 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 RMP22 выявляется в 95% случаев БШМТ1А. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков. Обнаружение дупликации гена RMP22 подтверждает диагноз БШМТ типа 1А. Рекомендуется проведение генетического обследования и медико-генетическое консультирование ближайших родственников в связи с риском скрытого течения заболевания. Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (ННППС) представляет собой полинейропатию, вызванную делецией гена RMP22 (копий гена RMP22=1), что приводит к недостаточному синтезу периферического миелінового 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 ННППС 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 демиелизирующей полинейропатии и болезни Гийена-Барре. Делеция гена RMP22 выявляется в 80% случаях данного заболевания. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков. Обнаружение делеции гена RMP22 подтверждает диагноз ННППС. Рекомендуется проведение генетического обследования и медико-генетическое консультирование ближайших родственников в связи с риском скрытого течения заболевания.

Дата выполнения исследования: Исследование выполнил: