

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 47 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
<a href="#">Ген PMP22 м.</a>	<b>СМ.КОММ</b>	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.**, 1974 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене PMP22, приводящей к возникновению наследственной нейропатии с подверженностью параличу от сдавления (профиль № 7902PMP).

*Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (ННПС) входит в группу наследственных моторно-сенсорных нейропатий и представляет собой наиболее легкую нейропатию в этой группе заболеваний. У пациентов наблюдаются эпизодические парезы (частичные параличи) той или иной конечности с потерей ее 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 PMP22.*

У обследуемого при проведении ДНК-диагностики методом прямого автоматического секвенирования экзонов 2-5 гена PMP22 мутаций не выявлено.

ДНК	Ф.И.О.	ген PMP22 экз. 2-5
3766		с.[=];[=]

В указанном гене возможна такая мутация как делеция/дупликация всего гена, которая не выявляется при проведенном исследовании, так как требуется другая методика. Такой тип исследования проводится при анализе № 7952.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача