

ФИО

Пол:

Жен

Дата рождения:

27.06.1980

Возраст:

45 лет

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

04.02.2026 07:00

Дата поступления образца:

04.02.2026 14:15

Врач:

06.02.2026 18:01

Дата печати результата:

09.02.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Панель генов наследственных полинейропатий (NGS)		
Болезнь Шарко-Мари-Тута	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Наследственная нейропатия с предрасположенностью к параличам от давлен	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Наследственные сенсорные и автономные нейропатии	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Дистальные наследственные моторные нейропатии	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Нейропатии, связанные со спастической параплегией	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Семейная амилоидная полинейропатия	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Нейропатии, связанные с митохондриальными заболеваниями	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Нейропатии, связанные с наследственными атаксиями	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Синдромальные нейропатии	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Метаболические наследственные нейропатии	см.комм.	Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было
Генетическое заключение	см.комм.	Обнаружен генотип, не ассоциированный с наследственными полинейропатиями
Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол:	Жен
Дата рождения:	27.06.1980
Возраст:	45 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	04.02.2026 07:00
Дата поступления образца:	04.02.2026 14:15
Врач:	06.02.2026 18:01
Дата печати результата:	09.02.2026

Исследование

Комментарий к результату исследования

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **27.06.1980**
Возраст: **45 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 04.02.2026 07:00
Дата поступления образца: 04.02.2026 14:15
Врач: 06.02.2026 18:01
Дата печати результата: 09.02.2026

У обследуемого не выявлено патогенных и вероятно патогенных вариантов в исследованных генах, ассоциированных с развитием наследственных полинейропатий. Данный результат позволяет значительно снизить вероятность диагноза основных клинических форм наследственных полинейропатий, однако не исключает их полностью. Помимо наследственных форм, на которые направлен данный тест, выделяют метаболические, аутоиммунные, паранеопластические полинейропатии, а также полинейропатии, связанные с инфекционными заболеваниями и токсическим поражением. Помимо общих технических ограничений метода NGS (см. раздел II в приложении), следует учитывать ряд специфических особенностей данной панели, которые при отрицательном результате не позволяют полностью исключить все исследуемые патологии. Помимо классических ограничений метода NGS, представленных в разделе II, важно подчеркнуть ряд специфических особенностей данной панели, которые, при отрицательном результате тестирования, не позволяют на 100% исключить исследуемые заболевания. Дупликация гена RMP22 является наиболее частой причиной болезни Шарко-Мари-Тута, а делеция данного гена связана с также крайне распространенным заболеванием – наследственной нейропатией с предрасположенностью к параличам от сдавливания. Однако делеции и дупликации гена RMP22 не детектируются данным тестом, и их рекомендуется выявлять отдельно. Кроме этого, полинейропатия часто является одним из симптомов митохондриальных заболеваний. Данный тест позволяет проводить оценку только генов геномной ДНК и не включает исследование митохондриальной ДНК. Для проведения тестирования на митохондриальные заболевания рекомендуется использовать отдельные таргетные NGS-панели. Исследование также не позволяет диагностировать ряд экспансионных заболеваний, проявление которых также включают полинейропатию: спиноцеребеллярные атаксии 1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17, 31, 36, 37 типов, атаксия Фридрейха, CANVAS-синдром.

Клиническая значимость генетических вариантов при наследственных полинейропатиях постоянно уточняется и дополняется, в связи с чем может быть рекомендована повторная интерпретация генетических данных не чаще 1-2 раз в год ("Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования", 2018).

Важная дополнительная информация о результатах исследования представлена в «Отчете о проведенном диагностическом NGS-исследовании панели генов методом полноэкзомного секвенирования», который является частью предоставляемой лабораторией документации (см. приложение). В отчете, в разделе I, приведены подробное описание выявленных генетических вариантов с их интерпретацией и заключение лабораторного генетика; в разделе II отражены описание технологии проведенного исследования и список целевых генов в составе панели.

Полинейропатии представляют собой этиологически гетерогенную группу заболеваний, которые характеризуются поражением периферической нервной системы. Полинейропатии в зависимости от патогенетического механизма могут быть разделены на демиелинизирующие и аксональные, в зависимости от характера клинических проявлений - моторные, сенсорные, смешанные, вегетативные, в зависимости от характера течения - острые, подострые и хронические. Этиологические причины полинейропатии крайне гетерогенны и включают аутоиммунные болезни, онкологические заболевания, инфекции, токсическое поражение, метаболические и эндокринологические заболевания. Спектр наследственных заболеваний, при которых наблюдается поражение периферической нервной системы, крайне широк. Полинейропатия может быть как единственным проявлением таких болезней, так и частью системных проявлений. Наиболее частой и известной формой наследственной полинейропатии является болезнь Шарко-Мари-Тута. Болезнь Шарко-Мари-Тута включает в себя гетерогенную группу врожденных нейропатий с различными типами наследования. Клинические проявления болезни данных заболеваний появляются, как правило, на первом-третьем десятилетии жизни. Симптоматика включает симметричную, медленно прогрессирующую дистальную мышечную слабость нижних, а затем и верхних конечностей, деформацию стоп по типу *pes cavus* («свисающая стопа») с высоким сводом и молоткообразной деформацией пальцев, а также прогрессирующую атрофию мышц голени («ноги аиста»). Моторные проявления часто сочетаются со снижением болевой, температурной и вибрационной чувствительности в конечностях по типу «перчаток» и «носков». Данные заболевания могут характеризоваться как аксональным, так и демиелинизирующим типом полинейропатии с крайне вариабельной скоростью течения. Значительно усложняет дифференциальный диагноз полинейропатий наличие отдельных

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **27.06.1980**
Возраст: **45 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 04.02.2026 07:00
Дата поступления образца: 04.02.2026 14:15
Врач: 06.02.2026 18:01
Дата печати результата: 09.02.2026

наследственных сенсорных, моторных и автономных нейропатий, характеризующихся соответствующей симптоматикой. Существует широкий спектр наследственных неврологических заболеваний, при которых полинейропатия является одним из проявлений: спастические параплегии, митохондриальные заболевания и наследственные атаксии. Также отдельно требуется подчеркнуть, что причиной полинейропатии может быть семейная амилоидная полинейропатия, некоторые формы которой (TTR-амилоидоз) имеют таргетное лечение.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ФИО	ПРИМЕР
Идентификатор образца	12345
Номер заказа	125-225-4485-888
Дата рождения	01.01.2000
Пол	муж
Вид биоматериала	Кровь ЭДТА
Дата получения биоматериала	10.09.2025
Вид исследования	Исследование панели генов наследственных полинейропатий по результатам полноэкзомного секвенирования (состав панели см. ниже)
Направительный диагноз	Сенсорная нейропатия
Дата готовности исследования	10.10.2025

РАЗДЕЛ I. ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ПОЛУЧЕННЫХ
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ДАННЫХ

1.1. Описание выявленных диагностически значимых генетических вариантов и ассоциированных с ними фенотипов

Патогенные и вероятно патогенные варианты:

Не обнаружено.

Варианты неопределенного клинического значения:

Не обнаружено.

1. 2. Заключение лабораторного генетика

У обследуемого не обнаружено клинически значимых вариантов в исследуемых генах.

Выявленный генотип не ассоциирован с нейродегенеративными заболеваниями центральной нервной системы. Риски наследственных форм заболевания существенно снижены. При сохранении гипотезы о наследственной природе клинического состояния объем дальнейшего обследования должен определяться лечащим врачом, совместно со специалистом генетиком.



РАЗДЕЛ II. ТЕХНИЧЕСКИЙ ОТЧЕТ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПРОВЕДЕННОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

2.1. Сведения о качестве проведенного секвенирования панели генов

Инструмент	NextSeq 550Dx (P3H 2021/13216)
Средняя длина прочтений	2x151 п.н.
Референсный геном	GRCh38.p14
Среднее покрытие	100x
Равномерность покрытия	99%
Доля целевых регионов с покрытием не менее 10x	96,7%

2.2. Синдромы и заболевания, исследуемые в панели

Болезнь Шарко-Мари-Тута и ее генокопии	
Болезнь Шарко-Мари-Тута	AARS1, ATP1A1, BAG3, CFAP276, COX6A1, CRYAB, DHTKD1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, JPH1, KARS1, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, POLR3B, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SH3TC2, SLC12A6, SPG11, SURF1, TRIM2, VCP, YARS1
Болезнь Дежерина-Сотта	EGR2, MPZ, PMP22, PRX
Врожденная гипомиелинизирующая нейропатия	CNTNAP1, EGR2, MPZ
Врожденная катаракта, лицевой дисморфизм и нейропатия	CTDP1
Синдром Коучока	AIFM1
Наследственная нейропатия с предрасположенностью к параличам от давления	
Нейропатия, рецидивирующая, с параличами от сдавления	PMP22
Наследственные сенсорные и автономные нейропатии	
Наследственные сенсорные нейропатии	ATL1, ATL3, DNMT1, KIF1A
Наследственные сенсорно-вегетативные нейропатии	DST, FLVCR1, NGF, PRDM12, RETREG1, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, WNK1
Синдром Райли-Дея (семейная дизавтономия)	ELP1
Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом	NTRK1



ОТЧЕТ О ПРОВЕДЕННОМ ДИАГНОСТИЧЕСКОМ NGS-ИССЛЕДОВАНИИ ПАНЕЛИ ГЕНОВ МЕТОДОМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Дистальные наследственные моторные нейропатии	
Дистальные наследственные моторные нейропатии	BAG3, BSCL2, COQ7, DCTN1, DNAJB2, EMILIN1, FBXO38, GARS1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, RTN2, SIGMAR1, SLC5A7, SORD, SPTAN1, TRPV4, VRK1, WARS1
Болезнь Менкеса	ATP7A
Миастенический синдром тип 7	SYT2
Нейропатии, связанные со спастической параплегией	
Спастическая параплегия	AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD2, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, GJC2, HPDL, HSPD1, KIF1A, KIF5A, MAG, MARS1, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RNF170, RTN2, SELENOI, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPTAN1, UCHL1, VPS37A, ZFYVE26
Синдром Тройера	SPART
Синдром MASA	L1CAM
Семейная амилоидная полинейропатия	
Наследственный семейный амилоидоз	APOA1, B2M, FGA, GSN, LYZ, TTR
Нейропатии, связанные с митохондриальными заболеваниями	
Дефицит митохондриального комплекса IV	COX10, SCO2, SURF1
Синдром истощения митохондриальной ДНК	MPV17, POLG, POLG2, RRM2B, SUCLA2, TWNK, TYMP
Синдром Бера	OPA1
Синдром Хареля-Юна	ATAD3A
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	HADHB
Наследственная моторно-сенсорная невропатия, тип VIB	SLC25A46
Нарушение биогенеза пероксисом	PEX7
Синдром Перро 1 типа	HSD17B4
Нарушение метаболизма тиамина	SLC25A19
Нейропатии, связанные с наследственными атаксиями	
Спиноцереbellарные атаксии	COA7, PDYN, SCYL1, SETX, TDP1
Атаксия-телеангиэктазия	ATM



ОТЧЕТ О ПРОВЕДЕННОМ ДИАГНОСТИЧЕСКОМ NGS-ИССЛЕДОВАНИИ ПАНЕЛИ ГЕНОВ МЕТОДОМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Адренолейкодистрофия	ABCD1
Лейкоэнцефалопатия	DARS2
Атаксия с дефицитом витамина Е	TTPA
Атаксия с апраксией и гипоальбуминемией	APTX
Спастическая атаксия Шарлевуа-Сагенэ	SACS
Синдромальные нейропатии	
Гигантская аксональная нейропатия	DCAF8, GAN
Синдром Брауна-Виалетто-Ван Ларе	SLC52A2, SLC52A3
Синдром Парсонажа-Тернера	SEPTIN9
Церебротендинальный ксантоматоз	CYP27A1
Метахроматная лейкодистрофия	ARSA
Нейромиотония и аксональная нейропатия	HINT1
Периферическая нейропатия (периодический паралич)	MCM3AP
Замедленная скорость проведения нервных импульсов	ARHGEF10
Метаболические наследственные нейропатии	
Порфирии	CPOX, HMBS, PPOX
Болезнь Краббе	GALC
Синдром Бессена-Корнцвейга (абеталипопротеинемия)	MTTP
Моторно-сенсорная нейропатия типа Руссе	HK1
Нейропатия Фискерстранда	ABHD12
Болезнь Рефсума	PHYH
Синдром RENI	SGPL1

Полный алфавитный список исследуемых генов (187 шт):

AARS1, ABCD1, ABHD12, AIFM1, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOA1, APTX, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP7A, B2M, B4GALNT1, BAG3, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CFAP276, CNTNAP1, COA7, COQ7, COX10, COX6A1, CPOX, CPT1C, CRYAB, CTDP1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS2, DCAF8, DCTN1,



ОТЧЕТ О ПРОВЕДЕННОМ ДИАГНОСТИЧЕСКОМ NGS-ИССЛЕДОВАНИИ ПАНЕЛИ ГЕНОВ МЕТОДОМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

DDHD2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EMILIN1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FBLN5, FBXO38, FGA, FGD4, FIG4, FLVCR1, GALC, GAN, GARS1, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GNB4, GSN, HADHB, HARS1, HINT1, HK1, HMBS, HOXD10, HPDL, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, JPH1, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, L1CAM, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYZ, MAG, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTPP, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NTRK1, OPA1, PDK3, PDYN, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PLP1, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLG2, POLR3B, PPOX, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, REEP2, RETREG1, RNF170, RRM2B, RTN2, SACS, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN9A, SCO2, SCYL1, SELENOI, SEPTIN9, SETX, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC33A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SORD, SPART, SPAST, SPG11, SPTAN1, SPTLC1, SPTLC2, SUCLA2, SURF1, SYT2, TDP1, TECPR2, TRIM2, TRPV4, TTPA, TTR, TWNK, TYMP, UCHL1, VCP, VPS37A, VRK1, WARS1, WNK1, YARS1, ZFYVE26.

2.3. Специфические диагностические ограничения используемой панели

В панель включены ряд генов, имеющих сегментарные дупликации, регионы с высокой гомологией или псевдогены. Исследование данных генов методом NGS коротких прочтений (300 и менее пар нуклеотидов) может приводить к получению ложноположительных и/или ложноотрицательных результатов. Это должно учитываться при интерпретации данных. Их перечень приведен ниже:

Ген	Фенотип
ABCD1	Адренолейкодистрофия
AP4S1	Спастическая параплегия
ATAD3A	Синдром Хареля-Юна
COX10	Дефицит митохондриального комплекса IV
GALC	Болезнь Краббе
HSPD1	Спастическая параплегия
NEFH	Болезнь Шарко-Мари-Тута
PRPS1	Болезнь Шарко-Мари-Тута
SLC33A1	Спастическая параплегия
SPTLC1	Наследственные сенсорно-вегетативные нейропатии

Также важно отметить, что метод NGS-секвенирования с наибольшей точностью выявляет нуклеотидных замены и короткие вставки/делеции, в то время как в исследуемых генах могут обнаруживаться другие типы патогенных вариантов – крупные делеции, экспансии повторов, мозаицизм или хромосомные перестройки. В таблице ниже представлены нозологии, которые могут потребовать применения альтернативных молекулярно-генетических методов при отрицательном результате NGS-исследования:

Заболевание / locus	Тип варианта
Болезнь Шарко-Мари-Тута 1А типа, дупликация гена PMP22	Крупная перестройка
Наследственная нейропатия с подверженностью к параличу от сдавления, делеция гена PMP22	Крупная перестройка
Экспансионные формы спиноцереbellарных атаксий - SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17, 27B, 31, 36, 37 типов	Экспансия повторов



ОТЧЕТ О ПРОВЕДЕННОМ ДИАГНОСТИЧЕСКОМ NGS-ИССЛЕДОВАНИИ ПАНЕЛИ ГЕНОВ МЕТОДОМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Атаксия Фридрейха, ген FXN	Экспансия повторов
Синдром мозжечковой атаксии, нейропатии и вестибулярной арефлексии (CANVAS), ген RFC1	Экспансия повторов
Болезнь Кеннеди, ген AR	Экспансия повторов
X-спецплечная Шарко-Мари-Тута нейропатия 3 типа (перестройка 8q24.3 / Xq27.1)	Хромосомная перестройка
Дистальная наследственная моторная нейропатия, аутосомно-доминантная тип 1, инсерция 7q34-q36.2	Крупная перестройка
Болезнь Краббе, делеция GALC	Крупная перестройка
Болезнь нейрональных внутриядерных включений, ген NOTCH2NLC	Экспансия повторов
Нейропатии, ассоциированные с митохондриальными генами	Митохондриальная ДНК

2.4. Общие диагностические ограничения NGS-метода

Детекция генетических вариантов производилась только в пределах таргетных регионов (диагностической панели). Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н., варианты в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов), вариации числа копий (CNV), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, трансположения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления вариантов в состоянии мозаицизма. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. В заключении не представлены варианты неясной клинической значимости для генов с рецессивным паттерном наследования – их список может быть предоставлен по запросу. Результаты исследования могут потребовать верификации альтернативными методами и клинического сопоставления.

2.5. Описание метода секвенирования и биоинформатического анализа

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения NextSeq 550Dx, Illumina (P3H 2021/13216) методом парно-концевых прочтений (2x151 п.н.) со средним покрытием не менее 30x. Для пробоподготовки была использована методика селективного захвата кодирующих участков ДНК (экзома). Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC. Тримминг и фильтрация прочтений осуществлялись с помощью fastp. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38.p14 с помощью BWA, маркирование дубликатов и оценка качества выравнивания осуществлялось с помощью Picard и Mosdepth. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций выполнялось с использованием алгоритмов DeepVariant и HaplotypeCaller. Аннотация найденных



вариантов осуществлялась с помощью OpenCravat и Ensembl Variant Effect Predictor по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq, для описания вариантов использовалась номенклатура HGVS. Для оценки патогенности вариантов были использованы критерии ACMG, в том числе ген-специфические рекомендации. В качестве популяционной базы данных использовался gnomAD v4.1.0, для предсказания эффекта вариантов использовались инструменты AlphaMissense, PROVEAN, CADD, SpliceAI и другие. Тип наследования варианта и ассоциированные фенотипы были даны с помощью базы данных OMIM, ClinGen, LOVD, ClinVar, HGMD и данные научных публикаций.

