

## Tomakulöse Neuropathie, HNPP (PMP22)

### Genetik und Klinik

Diese autosomal-dominant vererbte Störung ist durch vermehrte Neigung zu Druckpareesen charakterisiert. Typischerweise finden sich meist rezidivierende Kompressionssyndrome an physiologischen Engstellen (Karpaltunnelsyndrom, Sulcus-ulnaris-Syndrom) oder Druckläsionen des N. peroneus am Fibulaköpfchen. Aber auch atypische Präsentationen mit wiederholten sensiblen Ausfällen oder Plexusläsionen können auftreten. Häufig bestehen zudem leichte distal-symmetrische Sensibilitätsstörungen. Der Erkrankungsbeginn ist in der 2.–3. Lebensdekade, der Verlauf ist milde. Die Druckläsionen haben eine gute Rückbildungstendenz, trotzdem können aber residuelle Lähmungen fortbestehen. Elektrophysiologisch findet sich neben den Kompressionssyndromen eine demyelinisierende Polyneuropathie. Ursächlich findet man hier in ca 85% eine Deletion im Chromosomenabschnitt 17p11.2, so dass als „inverses Ereignis“ zur CMT1A eine Monosomie des PMP22-Gens vorliegt.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Deletions- resp. Sequenzanalyse des PMP22-Gens bei tomakulöser Neuropathie resp. HNPP

**Fachbereich:** Neurologie

**Methode:** - Deletionsnachweis durch quantitative Realtime-PCR des PMP22-Gens  
- PCR und Sequenzierung der Exons 1-4 des PMP22-Gens

**Gen(e):** PMP22

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 1-5 ml

### Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post

**Dauer:** Duplikationsnachweis 2 Wochen  
Sequenzanalyse 3-4 Wochen

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** -