

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 1 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 02.03.2017 13:26  
Дата поступления образца: 03.03.2017 07:39  
Врач: 20.03.2017 13:46  
Дата печати результата: 16.06.2021 15:20

Исследование	Результат	Комментарий
Ихтиоз буллезный KRT2 м.	<b>СМ.КОММ.</b>	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

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

**ФИО пациента**, 2016 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене KRT2, приводящих к возникновению буллёзного ихтиоза Сименса (профиль №7604 KRT2 ).

*Буллёзный ихтиоз -вариант обыкновенного ихтиоза, характеризующегося образование пузырей в месте поражения.*

*Заболевание бывает врожденным или проявляется. Типичным признаком является возникновение пузырей (присутствуют при рождении или появляются вскоре после рождения). Поражение может быть локальным или генерализованным. Пузыри вскрываются с образованием эрозий, которые заживают, не оставляя следов. Повторное образование пузырей на ороговевшей коже, а также слущивание роговых наслоений ведет к тому, что кожа приобретает относительно нормальный вид. Такие островки нормальной кожи посреди очагов ороговения — важный диагностический признак.*

*Возможны вторичные бактериальные инфекции.*

*Аналогичные клинические проявления могут быть при мутациях в других генах (KRT6B KRT9 KRT10 KRT14 KRT16 KRT1 KRT5 KRT6A)*

Фамилия, И.О.	KRT2
	N/N

В образце ДНК пациента проведён поиск мутаций в кодирующей последовательности и прилежащих интронных областях гена KRT2 методом прямого автоматического секвенирования.

**Мутации не выявлены ( вариант N/N).**

Полученный результат не исключает полностью диагноз буллёзного ихтиоза у обследуемого, так как теоретически возможно наличие редких типов мутаций в гене KRT2 (однако, это маловероятно), а также – мутаций в других генах - KRT6B KRT9 KRT10 KRT14 KRT16 KRT1 KRT5 KRT6A.

Рекомендовано решить вопрос с лечащим врачом о целесообразности продолжения обследования.

Целесообразно также решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)

Образец