

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 45 лет

**ИНЗ:** 999999999

**Дата взятия образца:** 29.05.2019 10:18

**Дата поступления образца:** 30.05.2019 17:54

**Врач:** 07.06.2019 16:48

**Дата печати результата:** 29.01.2021 20:46

Исследование	Результат	Комментарий
Псевдоксантома эластическая АВСС6 ч.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/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 9999999999

**ФИО**, 1973 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций гена АВСС6, приводящих к возникновению эластической псевдоксантомы (профиль № 7183).

*Эластическая псевдоксантома - редкое генетическое заболевание, характеризующееся кальцификацией эластичных волокон кожи, сетчатки и сердечно-сосудистой системы.*

*Вызывается мутациями в гене АВСС6, которые наследуются как аутосомно-доминантные и рецессивные формы. Продукт гена АВСС6 – трансмембранный белок-переносчик, вероятно, играющий роль в клеточной детоксикации. Характерные кожные папулезные поражения появляются в детстве и носят в основном косметический характер. Они проявляются в виде небольших желтоватых папул, которые обычно возникают на шее, в подмышечных впадинах и на сгибающихся поверхностях. Происходит кальцификация и фрагментация упругих тканей, что приводит к повреждению вовлеченных систем органов:*

- Органы зрения: Ангиоидные полосы сетчатки, кровоизлияния в сетчатку и постепенная потеря зрения*
- Сердечно-сосудистая система: Преждевременный атеросклероз с последующей перемежающейся хромотой, артериальной гипертензией, стенокардией и инфарктом миокарда*
- Хрупкость сосудов: Желудочно-кишечные геморрагии и кровотечения из мелких сосудов с последующей анемией*

В образце ДНК обследуемой проведён поиск частых мутаций гена АВСС6 (секвенирование экзона 24, поиск делеций экзонов 23-29).

**Выявлена мутация с.3421 С>Т в экзоне 24 в гетерозиготном состоянии.**

Фамилия, И.О.	24 экзон гена АВСС6	делеция 23-29 экзонов гена АВСС6
	с.3421 С>Т / N	N / N

В настоящее время описаны случаи эластической псевдоксантомы при одной выявленной мутации (аутосомно-доминантный тип наследования), однако, для уточнения типа наследования в семье необходимо уточнить

наличие/отсутствие второй мутации, что необходимо для подтверждения диагноза.

Так как при данном исследовании определяются только наиболее часто встречающиеся мутации в гене АВСС6, а теоретически у обследуемой может быть вторая мутация, которая относится к числу редких, находящихся в других экзонах, не выявляемых при данном исследовании.

Для уточнения генетического статуса обследуемой возможно проведение исследования по пункту №7182 для исследования мутаций во всех экзонах гена АВСС6 методом прямого автоматического секвенирования (данное исследование позволяет выявить как частые, так и редкие мутации).

В том случае, если обследование проводится с целью выявления уже известной мутации, найденной у его кровных родственников (носительство мутации у здорового человека), дополнительное обследование по пункту №7182 не целесообразно

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)