

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 35 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 17.05.2021  
Дата поступления образца: 18.05.2021  
Врач: 18.06.2021  
Дата печати результата: 19.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген GJB3m.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Эритрокератодермии. 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.**, 1986 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций гена GJB3 приводящих к возникновению аутосомно-рецессивной формы эритрокератодермии (профиль № 7901GJB3).

*Эритрокератодермия - наследственное заболевание кожи, для которого характерны аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования. Заболевание проявляется многообразными по форме (дугообразных, линейных, кольцевидных и т.д.) очагами кератоза (ороговения) на коже и конечностях.*

*Заболевание существует с рождения или чаще развивается в раннем детском возрасте. Как правило, не исчезает, хотя с возрастом интенсивность воспалительных явлений уменьшается и у взрослых обычно доминируют кератотические изменения. Мутации в гене GJB4 приводят к развитию аутосомно-доминантной формы заболевания, а в гене GJB3 – аутосомно-рецессивной.*

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутаций в гене GJB3 методом прямого автоматического секвенирования

**Мутации не обнаружены.**

ДНК	Ф.И.О.	ген GJB3
ekd-1.1		N

Данный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз эритрокератодермии, так как возможно наличие мутаций в гене GJB4, не тестируемых в проведенном исследовании. Для их выявления проводится прямое автоматическое секвенирование этого гена.

Целесообразно также решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов с целью выявления мутаций в других генах, приводящих к другим формам атрофии зрительного нерва).

В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» два последних исследования в настоящее время не проводятся.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача