

**Rapport og sluttmelding** Skjema for løpende rapport eller sluttmelding til de regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK)

2011/2550-10

Dokument-id: 1027359 Dokument mottatt 11.05.2018

## **Kopitallvariasjon av ATP-bindende kassett-transportør ABCC6 og ABCC6-pseudogener (2011/2550)**

---

### **1. Generelle opplysninger**

#### **a. Prosjektleder**

Navn:	Marianne Kristiansen Kringen
Akademisk grad:	Dr.philos
Stilling:	Enhetsleder
Arbeidssted:	Diakonhjemmet Sykehus
Arbeidsadresse:	Senter for Psykofarmakologi
Postnummer:	0319
Sted:	Oslo
Telefon:	22454667
Mobiltelefon:	95930967
E-post adresse:	mariannekristiansen.kringen@diakonsyk.no

#### **b. Prosjekt**

Hvilket prosjekt gjelder sluttmeldingen/rapporten?	Kopitallvariasjon av ATP-bindende kassett-transportør ABCC6 og ABCC6-pseudogener (2011/2550)
--	--

---

### **2. Sluttmelding/rapport og etisk vurdering**

Sluttmelding

---

*Kortfattet, allment forståelig framstilling av prosjektets konklusjoner. Dette gjelder både positive og negative funn.*

Vi har tidligere vist at transkripsjon av pseudogener (ABCC6P1 og ABCC6P2) kan påvirke ekspresjonen av modergenet (ABCC6). I dette prosjektet har vi funnet at genkopitallvariasjon (1 eller 3 kopier) av ABCC6 forekommer sjelden, men er vanlig for ABCC6 pseudogener, spesielt blant asiater. Transkripsjonen av ABCC6 pseudogener er tilnærmet lik for ABCC6 og ABCC6 pseudogener, med høyest ekspresjon i lever og nyre. Dette tyder på at tilnærmet like reguleringsmekanismer for ABCC6 og ABCC6 pseudogener.

Enkeltmutasjoner i ABCC6 genet kan føre til den sjeldne, autosomale recessive sykdommen, pseudoxanthoma elasticum (PXE). Ved bruk av pyrosekvensering, har vi funnet at kopitallvariasjon forekommer oftere hos PXE pasienter enn friske individer. Både kjente og hittil ukjente deleasjoner i ABCC6 genet ble funnet med denne metoden. Det ble også funnet en høyere frekvens av duplikasjoner av ABCCP2 pseudogenet i PXE pasienter, noe som kan påvirke sykdomsbildet hos disse pasientene.

---

*Kortfattet redegjørelse for gjennomføringen av prosjektet i forhold til opprinnelig søknad og plan for gjennomføring.*

Prosjektet ble gjennomført som planlagt.

---

### 3. Vedlegg

#	Type	Filnavn	Lagt inn dato
1.	Sluttmelding / publikasjon	ABCC6_stormo_dkg.pdf	11.05.18
2.	Sluttmelding / publikasjon	Kringen_PXE_2015.pdf	11.05.18

---

### 4. Ansvarserklæring

Jeg erklærer at prosjektet vil bli gjennomført

---

I henhold til gjeldende lover, forskrifter og retningslinjer

---

I samsvar med opplysninger gitt i denne søknaden

---

I samsvar med eventuelle vilkår for godkjenning gitt av REK

---