

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА

Дата рождения: 02.02.2004 (19 л.) Пол: М

Регистрация биоматериала: 15.09.2023

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302547139

 Заказчик: "Полное наименование  
 юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНКМ"



### Диагностика 1, 2A, 2B, 2M, 2N, 3 типов болезни фон Виллибранда

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена VWF в 18-21 и 28 экзонах	Обнаружен патогенный вариант гена VWF: гетерозиготный патогенный вариант p.V123G (rs124354)	Не обнаружено патогенных и условно патогенных вариантов экзонов 18-21 и 28 гена VWF

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен патогенный или условно патогенный вариант гена VWF, ассоциированный с болезнью фон Виллибранда (БФВ). Данный результат при наличии характерных клинических и лабораторных данных позволяет подтвердить наследственную форму БФВ.

БФВ представляет собой одно из самых распространенных заболеваний, связанных с повышенным риском кровотечений. При БФВ кровотечения могут возникать как в младенчестве (при 3 типе), так и в более позднем возрасте. Чаще всего состояние проявляется эпизодами кровоизлияний на слизистых поверхностях и коже при физическом воздействии. Кроме этого, может наблюдаться меноррагия, тромбоцитопения, а также более тяжелые случаи кровотечения в ткани мышц и суставы. Тяжесть кровопотери обратно коррелирует с концентрацией фактора фон Виллибранда.

В зависимости от формы патологического изменения фактора фон Виллибранда различают типы болезни с количественным изменением (тип 1 и тип 3) и с качественными изменениями (тип 2A, 2B, 2M, 2N). Тип 1 БФВ представляет собой наиболее распространенную форму БФВ и связан со снижением концентрации белка. Состояние наследуется аутосомно-доминантно, однако у около 25% пациентов не удается найти патогенный вариант в гене VWF. При типе 3 БФВ наблюдается практически полное отсутствие фактора, что приводит к тяжелым кровотечениям. Наследуется аутосомно-рецессивно. При типах 2A, 2B, 2M БФВ наблюдается нарушение функциональной активности фактора фон Виллибранда. Данные типы БФВ наследуются аутосомно-доминантно. Тип 2N наследуется аутосомно-рецессивно. Выявление гетерозиготного патогенного или условно патогенного варианта гена VWF не позволяет с уверенностью подтвердить диагноз БФВ 2N типа, так как данное состояние наследуется аутосомно-рецессивно. Однако, при наличии клинических и лабораторных проявлений БФВ гетерозиготное носительство патогенного варианта значительно повышает вероятность наличия у пациента данного заболевания. При обнаружении гомозиготного патогенного варианта диагноз БФВ 2N типа подтверждается. Обнаружение двух гетерозиготных вариантов в гене VWF требует оценки цис- и транс- положения выявленных изменений путем генотипирования отца и матери больного. При 2N типе заболевания не наблюдается снижение концентрации фактора фон Виллибранда (ФВ), однако нарушается связывание данного белка с фактором VIII, что приводит к повышенной скорости протеолиза фактора VIII. В связи с описанным патогенезом, симптомы 2N типа БФВ схожи с проявлениями гемофилии А.

Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть предоставлено по запросу.

Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network. Используемые референсные последовательности -NG\_009072.2, VWF RefSeqGene (LRG\_587).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил:

ПРИМЕР