

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 "ДНК"ОМ"



### Полная молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина С при тромбофилии

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена PROC	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный патогенный вариант p.H123K (rs1353)	Не обнаружено патогенных вариантов в гене PROC

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен патогенный или условно патогенный вариант в гене PROC, что подтверждает наличие у пациента наследственной недостаточности протеина С.

Наследственная недостаточность протеина С является аутосомно ко-доминантным генетическим заболеванием, связанным с появлением патологических вариантов в гене PROC, приводящих либо к понижению общей концентрации белка (патогенные варианты типа I - 85% случаев), либо приводящие к снижению активности белка, но сохранению его концентрации ( патогенные варианты типа IIa и IIb - 15% случаев). Распространенность наследственной гетерозиготной формы недостаточности протеина С оценивается в пределах 0,17-0,5% в общей популяции. Носительство гетерозиготного патогенного варианта гена PROC увеличивает тромботический риск до 10 раз. Клинически заболевание у взрослых проявляется тромбозами глубоких вен (нижние конечности, мезентерические вены, легочные вены, церебральные вены, портальная вена и поверхностные вены) и некрозом кожи, индуцированным приемом варфарина. При редких тяжелых гомозиготных или сложных гетерозиготных формах заболевания может развиваться неонатальная пурпура. Лабораторными маркерами недостаточности протеина С называют снижение концентрации данного белка или снижение уровня активности протеина С.

При полученном результате также рекомендуется обследование ближайших кровных родственников.

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 - NC\_000002.12, PROC RefSeqGene (LRG\_599).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: