



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"



### Полная молекулярно-генетическая диагностика врожденного ангионевротического отека

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена SERPING1	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный патогенный вариант p.J1234L (rs1238)	Не обнаружено патогенных вариантов в гене SERPING1

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен патогенный или условно патогенный вариант гена SERPING1. Данный результат подтверждает диагноз врожденного ангионевротического отека, ассоциированного с геном SERPING1.

Врожденный ангионевротический отек, ассоциированный с геном SERPING1, представляет собой аутосомно-доминантное заболевание, связанное со снижением уровня (патогенные варианты типа I) или активности (патогенные варианты типа II) белка ингибитора C1-эстеразы. Нарушение работы данного белка приводит к неконтролируемой активации системы комплемента и брадикининовой системы. Клинически данные молекулярные нарушения проявляются эпизодами невоспалительных, непиттирующих отеков мягких тканей, стенок кишечника и уретры, гортани и языка, кожных покровов. 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 - NG\_009625.1, SERPING1 RefSeqGene (LRG\_105).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил:

ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА