Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА

Дата рождения: 01.01.1999 (25 л.) Пол: М Регистрация биоматериала: 25.03.2024

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Заявка №: 3302912948

Заказчик: "Полное наименование

юридического лица"

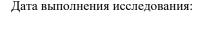
Исполнитель: ООО "ДНКОМ"



Генетическая диагностика транзиентной недостаточности антитромбина III при тромбофилиях (p.Ala416Ser, p.Arq79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu в гене SERPINC1)

Показатель	Результат	Референсные значения
Мутации p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu в гене SERPINC1	Обнаружен патогенный вариант p.Ala416Ser	Патогенных выариантов p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu в гене SERPINC1, характерных для транзиентной недостаточности антитромбина III, обнаружено не было

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен патогенный вариант в гене SERPINC1, характерный для транзиентной недостаточности антитромбина III. Транзиентная недостаточность антитромбина III представляет собой аутосомно-доминантное заболевание, связанное с варьирующим понижением активности антитромбина III в результате патогенных вариантов р.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu. Носительство данных вариантов связано со средним риском развития тромботических осложнений, который ниже, чем в случае классической наследственной недостаточности антитромбина III. Клинически заболевание у взрослых проявляется тромбозами глубоких вен (нижние конечности, мезентерические вены, легочные вены, церебральные вены, портальная вена и поверхностные вены), а также тромбозами сетчатки и артериальными тромбозами. Особенностями лабораторной картины данного заболевания является нормальный уровень активности в одном из двух последовательных измерений активности антитромбина III.



Исследование выполнил: