

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"



### Молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина S при тромбофилии

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена PROS1 в 5, 6, 11, 12, 13, 14, 15 экзонах	Обнаружен патогенный вариант: патогенный гетерозиготный вариант p.G123K (rs122334)	Не обнаружено патогенных вариантов в экзонах 5, 6, 11, 12, 13, 14, 15 гена PROS1

**Комментарии к пробе:** У пациента обнаружен патогенный или условно патогенный вариант гена PROS1, вызывающих наследственную недостаточность протеина S.

Наследственная недостаточность протеина S является аутосомно-доминантным заболеванием с распространенностью 0.01-1% в популяции. У гетерозиготных носителей патогенных вариантов могут наблюдаться тромбозы глубоких вен, тромбоэмболия легочных сосудов, повышенный риск невынашивания беременности у женщин. Чаще всего симптомы наблюдаются в возрасте до 40-50 лет. Относительный риск развития тромботических событий (тромбоза глубоких вен нижних конечностей) у носителей гетерозиготных патогенных и условно патогенных вариантов составляет 32.4%. У носителей гомозиготных вариантов или сложных гетерозигот наблюдается повышенный риск развития тромбозов в более молодом возрасте, а также развитие неонатальной пурпуры.

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\_000003.12, PROS1 RefSeqGene (LRG\_572).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил:

ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА