



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 недостаточности антитромбина III при тромбофилии

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена SERPINC1	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный патогенный вариант p.B123K (rs123434)	Не обнаружено патогенных вариантов в гене SERPINC1

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен гетерозиготный патогенный или условно патогенный вариант гена SERPINC1, вызывающих наследственную недостаточность антитромбина III. Данный результат подтверждает диагноз наследственной недостаточности антитромбина III при наличии характерной клинической и лабораторной картины.

Наследственная недостаточность антитромбина III представляет собой аутосомно-доминантное заболевание с распространенностью 1:500 - 1:5000 больных в общей популяции. Заболевание связано с появлением патогенных вариантов в гене SERPINC1, которые могут снижать концентрацию белка (мутация типа I), либо снижать его активность (мутации типа II). Носительство гетерозиготного патогенного варианта гена SERPINC1 увеличивает тромботический риск до 20 раз. 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. Лабораторными маркерами недостаточности антитромбина III называют снижение концентрации данного белка или снижение уровня активности антитромбина III. Нужно отметить, что такие варианты, как p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu гена SERPINC1 могут вызывать так называемую транзиторную недостаточность антитромбина III, при которой активность данного фермента варьирует в течении времени.

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_000001.11, PROC RefSeqGene (LRG_577).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: