



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 "ДНК"ОМ"



**Генетическая диагностика транзientной недостаточности антитромбина III при тромбофилиях
(p.Ala416Ser, p.Arg79His, 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 вариантов p.Ala416Ser, p.Arg79His, p.Pro73Leu, p.Val30Glu в гене SERPINC1, характерных для транзientной недостаточности антитромбина III, обнаружено не было

Комментарии к пробе: У пациента был обнаружен патогенный вариант в гене SERPINC1, характерный для транзientной недостаточности антитромбина III. Транзientная недостаточность антитромбина III представляет собой аутосомно-доминантное заболевание, связанное с варьирующим понижением активности антитромбина III в результате патогенных вариантов p.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.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: