

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 тромботической тромбоцитопенической пурпуры

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена ADAMTS13 в 5,6,20,24,29 экзонах	Обнаружен патогенный вариант гена ADAMTS13: гетерозиготный патогенный вариант p.H124L (rs127548)	Не обнаружено патогенных и условно патогенных вариантов в экзонах 5, 6, 20, 24, 29 гена ADAMTS13

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен патогенный вариант гена ADAMTS13. Обнаружение гетерозиготного патогенного или условно патогенного варианта гена ADAMTS13 не позволяет точно подтвердить наследственную форму тромботической тромбоцитопенической пурпуры (синдром Апшо—Шульмана), так как данное состояние имеет аутосомно-рецессивное наследование. Однако, учитывая, что данный тест анализирует не всю последовательность гена ADAMTS13, и вторая абберрация может находиться в неисследованном участке гена, то при наличии лабораторных (снижение активности фермента ADAMTS13) и клинических симптомов вероятность наследственной формы тромботической тромбоцитопенической пурпуры значительно возрастает. Кроме этого, рядом исследований было показано, что даже гетерозиготное носительство патогенных и условно патогенных вариантов гена ADAMTS13 вызывает клинически значимое снижение активности одноименного фермента и повышает риск развития тромбозов. Обнаружение гомозиготного варианта или же 2-ух гетерозиготных вариантов гена ADAMTS13 в трансположении подтверждает диагноз наследственной формы тромботической тромбоцитопенической пурпуры.

Наследственная тромботическая тромбоцитопеническая пурпура представляет собой аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, характеризующееся снижением активности фермента ADAMTS13, который участвует в расщеплении мультимеров фактора фон Виллибранда. Нарушение работы данного фермента приводит к персистенции мультимерного состояния фактора фон Виллибранда и спонтанной агрегации тромбоцитов. Для тромботической тромбоцитопенической пурпуры характерны гемолитическая анемия, тяжелая тромбоцитопения, неврологические нарушения, лихорадка, поражение почек, а также снижение активности фермента ADAMTS13. Данное заболевание связано с очень быстрой прогрессией и агрессивным типом течения.

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\_011934.2, ADAMTS13 RefSeqGene (LRG\_544).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил: