

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 42 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 12.10.2023  
Дата поступления образца: 12.10.2023  
Врач: 07.11.2023  
Дата печати результата: 07.11.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Поиск мутаций в гене F9	<b>СМ.КОММ</b>	Проводилось исследование на предмет выявления гемофилии В. Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

# Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1981 г. р., протестирован в Независимой лаборатории «Инвитро» на наличие мутаций в гене F9, приводящих к возникновению гемофилии В (профиль № 7822В).

## **Гемофилия тип В:**

Протестирован ген F9:

- исследование кодирующей последовательности (1-8 экзоны).

*Гемофилия относится к геморрагическим диатезам, обусловленным нарушением плазменного звена гемостаза (коагулопатия).*

*Ведущими симптомами гемофилии В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные, субфасциальные, забрюшинные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; гематурия; обильные посттравматические кровотечения; гемартрозы крупных суставов, с вторичными воспалительными изменениями, которые приводят к формированию контрактур и анкилозов.*

*Ген F9 находится на X-хромосоме в регионе Xq27.1, контролирует выработку фактора свертываемости IX, нарушение синтеза фактора IX приводит к развитию гемофилии В.*

## **В результате исследования не обнаружено мутаций в гене F9:**

<b>ДНК</b>	<b>Ф.И.О.</b>	<b>Ген F9, экзоны 1-8</b>
		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено

Таким образом, пациент не является носителем мутаций в гене F9.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача