

ФИО

Пол:

Жен

Дата рождения:

06.10.1976

Возраст:

48 лет

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

19.04.2025 09:22

Дата поступления образца:

21.04.2025 11:31

Врач:

06.05.2025 14:20

Дата печати результата:

21.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Недостаточность антитромбина III при тромбофилии	СМ.КОММ.	Патогенных вариантов в гене SERPINC1 обнаружено не было Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Тест Тест Тестовна обследована в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» по профилю **№7316**: молекулярно-генетическая диагностика недостаточности антитромбина III при тромбофилии (ген SERPINC1).

Антитромбин III (АТ III) – плазменный гликопротеин, естественный антикоагулянт, синтезируется в печени и сосудистом эндотелии. Главная функция антитромбина III – инаktivация тромбина (фактора II), а также факторов Ха, IXa и XIa. Таким образом происходит подавление тромбообразования.

Антитромбин III кодируется геном SERPINC1, в котором в настоящее время описано более 200 мутаций, приводящих к развитию наследственной тромбофилии.

Частота распространения наследственного дефицита АТ III составляет один случай на 2000-5000 человек. У людей с дефицитом антитромбина 70% эпизодов венозных тромбозов и тромбоэмболии лёгочной артерии (ТЭЛА) происходит в возрасте до 50 лет, однако, эти проявления редко встречаются до наступления половой зрелости. Частота развития тромбозов во время беременности и в послеродовом периоде при дефиците антитромбина III составляет 18 и 33%, соответственно.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования гена SERPINC1 патогенных вариантов **не обнаружено**.

Данный результат полностью не исключает диагноз наследственной недостаточности антитромбина III, так как данный тест не позволяет выявить протяженные делеции и дупликации гена SERPINC1, что в 5% случаев является причиной развития заболевания.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам исследования рекомендована очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик



Яманди Т.А.