

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **03.12.1976**
Возраст: **47 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 16.07.2024 11:00
Дата поступления образца: 18.07.2024 11:25
Врач: 31.07.2024 17:05
Дата печати результата: 21.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Недостаточность протеина S при тромбофилии см.комм.		Патогенных вариантов в экзонах 5,6,11,12,13,14,15 гена PROS1 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 №7315: молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина S при тромбофилии (экзоны 5,6,11,12,13,14,15 гена PROS1).

Протеин S – белок плазмы крови, естественный антикоагулянт. Синтезируется в печени и эндотелиальных клетках при участии витамина K. Протеин S ускоряет разрушение протеином С активированных факторов свертывания Va и VIIa, тем самым приводит к подавлению тромбообразования.

Протеин S кодируется геном PROS1, в котором описано более 200 мутаций, вызывающие дефицит протеина S. Наследственный дефицит протеина S встречается у 0,7% населения. У гетерозиготных носителей патогенных вариантов могут наблюдаться тромбозы глубоких вен, тромбоэмболия легочных сосудов, повышенный риск невынашивания беременности. Риск развития венозных тромбозов повышен в 6–10 раз. У носителей гомозиготных вариантов или компаунд-гетерозигот наблюдается повышенный риск развития тромбозов в более молодом возрасте, а также развитие неонатальной пурпуры и ДВС-синдрома новорожденных.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования в экзонах 5,6,11,12,13,14,15 гена PROS1 патогенных вариантов **не обнаружено**.

Данный результат полностью не исключает диагноз наследственной недостаточности протеина S, так как патогенные варианты могут располагаться в других экзонах гена PROS1, анализ которых не был проведен в рамках данного исследования.

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

Врач-генетик



Яманди Т.А.