

ФИО

Пол: **Жен**

Дата рождения: **29.11.1992**

Возраст: **32 года**

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 02.08.2025 08:56

Дата поступления образца: 03.08.2025 10:50

Врач: 07.08.2025 16:05

Дата печати результата: 21.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
--------------	-----------	-------------

Комплексное исследование СМ.КОММ. (недостаточность вариантов в экзоне 2, 7 гена SERPINC1, экзоне 11, 12 гена PROS1, протеинов C, S, AT III) экзоне 3, 7 гена PROC	У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных
--	--

Результат прилагается на отдельном бланке.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Комментарии к заявке:

Клинико-лабораторные исследования выполнены в ООО «ИНВИТРО СПб», Система менеджмента качества которого сертифицирована в АО "Бюро Веритас Сертификейшн Русь" по МС ISO 9001:2015 и ГОСТ Р ИСО 9001–2015

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 №7318: недостаточность протеина С, протеина S и антитромбина III при тромбофилии (поиск мутаций в экзонах 2, 7 гена SERPINC1, экзонах 11, 12 гена PROS1, экзонах 3, 7 гена PROC).

Протеин С, протеин S, антитромбин III являются естественными антикоагулянтами, предотвращающими избыточное тромбообразование. Врожденный дефицит протеина С, протеина S или антитромбина III выявляется в 15 % случаев необъяснимых спонтанных и рецидивирующих тромбозов глубоких вен у пациентов молодого и среднего возраста.

Протеин С (активируемый фактор свертывания XIV, protein C, PROC) — основной естественный антикоагулянт. Синтезируется в печени и является витамин К-зависимым. В норме протеин С блокирует активность факторов свертывания крови (Va и VIIIa), и таким образом препятствует образованию тромбов.

Протеин С кодируется геном PROC, в настоящее время в нем описано более 270 мутаций, приводящих к дефициту протеина С. Врожденный дефицит протеина С связывают с рецидивирующими тромбозами. Эта патология встречается примерно у 0,5 % населения. При гетерозиготной (одна копия гена с мутацией) форме дефицита протеина С риск развития венозных тромбозов увеличивается в 7 раз. Симптомы гетерозиготного носительства появляются, как правило, после полового созревания — повышается риск тромбозов и снижается ответ на антикоагулянтную терапию. У пациентов с дефицитом протеина С отмечается также повышенный риск развития кожных некрозов при лечении оральными антикоагулянтами кумаринового ряда. У новорожденных с гомозиготным (наличие мутаций в обеих копиях гена) дефицитом протеина С возможно развитие ДВСсиндрома.

Протеин S — белок плазмы крови, естественный антикоагулянт. Синтезируется в печени и эндотелиальных клетках при участии витамина К. Протеин S ускоряет разрушение протеином С активированных факторов свертывания Va и VIIIa, 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

ИНЗ 862476840

носителей гомозиготных вариантов или компаунд-гетерозигот наблюдается повышенный риск развития тромбозов в более молодом возрасте, а также развитие неонатальной пурпуры и ДВС-синдрома новорожденных.

Антитромбин III (АТ III) – плазменный гликопротеин, естественный антикоагулянт, синтезируется в печени и сосудистом эндотелии. Главная функция антитромбина III – инактивация 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, в экзонах 2, 7 гена SERPINC1, в экзонах 11, 12 гена PROS1 и в экзонах 3, 7 гена PROC патогенных и вероятно патогенных вариантов **не обнаружено**.

Данный результат не исключает диагноз наследственной недостаточности антитромбина III, протеина C и протеина S, так как патогенные варианты могут располагаться в других экзонах, анализ которых не был проведен в рамках данного

исследования. При сохраняющемся подозрении на наследственную форму тромбофилии, связанную с упомянутыми белками, рекомендовано провести исследования всей кодирующей последовательности генов PROC, PROS1, SERPINC1.

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

Врач-генетик



Яманди Т.А.