

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 **см.комм.** Патогенных вариантов в гене PROC обнаружено не было С при тромбофилии
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

ИНЗ 999999999

Описание

Тест Тест Тестовна обследована в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» по профилю №7314: молекулярно-генетическая диагностика недостаточности протеина С при тромбофилии (поиск мутаций в гене PROC).

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.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования, патогенных вариантов в гене PROC **не обнаружено**.

Проведенное исследование полностью не исключает диагноз наследственной недостаточности протеина С, так как данной тест не позволяет выявить протяженные делеции и дупликации гена PROC, что также является редкой причиной развития заболевания (3% случаев).

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

Врач-генетик



Яманди Т.А.