



Stimate domnule Marius Ene,

Va rugam regasiti mai jos situatia familiei dumneavoastra in ceea ce priveste testarea pentru deficitul de alfa-1 antitripsina (DAAT)

In data de 11.07.2018 s-au testat genotipic si fenotipic la laboratorul central de referinta al Retelei Central-Est Europene pentru Deficitul de Alfa-1 Antitripsina din Varsovia:

- Pacientul Ene Marius Constantin, CNP 1770811085025, pentru diagnosticul: BPOC stadiul II grup de risc C, deficit de alfa-1 antitripsina (cu valoare plasmatica a AAT de 35 mg/dl), steatoza hepatica, poliglobulie secundara (Fb nr. 48703)
- Sotia pacientului, Ene Raluca, CNP 27705158080034 insarcinata la acel moment.

Rezultatele finale ale laboratorului au fost:

Ene Marius Constantin: valoare plasmatica nedetectata, genotip ZZ. Se confirma DAAT sever prin modificare genetica homozigota, PIZZ.

Ene Raluca: valoare plasmatica 162 mg/dl, genotip normal. Se infirma DAAT.

In data de 25.10.2018 s-a testat de asemenea copilul nou nascut al familiei, Ene Iulia, DN 23.10.2017: valoare plasmatica 85 mg/dl, genotip MZ, purtator de gena DAAT, genotip heterozigot.

Recomandam evaluarea periodica pneumologica a domnului Ene Marius Constantin (cel putin anuala), fibroscan. Interzicem cu desavarsire fumatul!

Recomandam de asemenea evaluare periodica pediatria a copilului Ene Iulia (si de asemenea a fratilor ei netestati, a caror testare o recomandam). In caz de modificari ale functiei hepatice – consult gastroenterologie pediatria. Luare in evidenta pneumologica de la varsta de 18 ani, sau mai devreme in caz de nevoie.

Data:

12.07.2018

Semnatura si parafa:

Prof. As. Dr. Ruxandra Ulmeanu

Pentru orice intrebari, nelamuriri si orice discutii va rugam nu ezitati sa ne contactati.

Dr. Ana Zaharie, 0721412377, [ana\\_neb@yahoo.com](mailto:ana_neb@yahoo.com)

Prof. Dr Ruxandra Ulmeanu, 0723679646, [r\\_ulmeanu@yahoo.com](mailto:r_ulmeanu@yahoo.com)

Prof. As. Dr. Ruxandra Ulmeanu  
MEDIC PNEUMOLOGIE  
DOCTOR IN STIINTE MEDICALE  
COD: 491755  
BRONHOLOGIE PNEUMOLOGIE