

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 24 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 28.01.2023
Дата поступления образца: 31.01.2023
Врач: 03.02.2023
Дата печати результата: 03.02.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Ген АТР7В ч.м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Вильсона-Коновалова. 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

ФИО обследован в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене АТР7В, приводящих к развитию болезни Вильсона-Коновалова (профиль № 7810АТР7В).

Болезнь Вильсона-Коновалова (синонимы: гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, ББК) – наследственное заболевание, с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением внутриклеточного транспорта меди и накоплением ее в организме. Клиническая картина разнообразна. Наиболее часто встречаются изменения со стороны печени и нервной системы. Наиболее типичными биохимическими изменениями при болезни Вильсона-Коновалова являются снижение содержания церулоплазмينا и общей меди в крови; повышение количества прямой меди в крови, повышение содержания меди в ткани печени, ликворе и экскреции меди с мочой. В редких случаях возможны клинические проявления болезни Вильсона-Коновалова без типичных биохимических изменений в анализе крови. В настоящее время известно более 70 различных мутаций в гене АТР7В, кодирующем белок медь-транспортирующую АТФазу.

Проведен поиск частых мутаций гена АТР7В: Н1069Q, Е1064К, с.1340_1343del4, с.1770insТ, с.2304insС, с. 2532delА, с. 3026_3028delТСА, 3029insТ, 3031insС, с.3627_3630del4, 3649_3654del6, с. 3942delАТ, с.3947del, с.3036insС, с.3402delС.

Данных мутаций **не обнаружено**.

Проведенное исследование не исключает болезнь Вильсона-Коновалова, так как известны более редкие мутации, приводящие к данному заболеванию, анализ которых не проводился в данном тесте.

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

В р а ч - г е н е т и к