



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:

EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Генодиагностика болезни Вильсона-Коновалова (мутации гена АТР7В)		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Мутация с.1770insT	Мутации с.1770insT обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Мутация Н1069Q и Е1064K	Обнаружена патологическая мутация Н1069Q в гене АТР7В в гетерозиготном состоянии	Распространенной патологической мутации в гене АТР7В обнаружено не было
Скрининг с.3627_3630del4, 3649_3654del6	Мутаций с.3627_3630del4, 3649_3654del6 обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Скрининг с. 3942delAT, 3947delG	Мутаций с. 3942delAT, 3947delG обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Мутация с.1340_1343del4	Мутации с.1340_1343del4 обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Мутация с. 2532delA	Мутации с. 2532delA обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Мутация с.2304insC	Мутации с.2304insC обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Мутация с.3402delC	Мутации с.3402delC обнаружено не было	Мутации обнаружено не было
Скрининг с.3026_3028delTCA,3029insT,3031insC, 3036insC	Мутаций с. 3026_3028delTCA, 3029insT, 3031insC обнаружено не было	Мутации обнаружено не было

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-088 Генодиагностика болезни Вильсона-Коновалова (мутации гена АТР7В)

i БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА

Болезнь Вильсона-Коновалова (БВК) представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, вызываемое различными видами генетических aberrаций в гене АТР7В. Данный ген кодирует белок медь-переносящую (транспортирующую) АТФ-азу, который участвует в метаболизме ионов меди. Мутации в гене АТР7В приводят к избыточному накоплению ионов меди в паренхиме печени, головного мозга и других органов с развитием структурно-функциональных нарушений органов и систем. Наиболее частой мутацией при БВК в Славянской популяции является Н1069Q, которая наблюдается в 30-50% всех случаев в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии с другой генетической aberrацией гена АТР7В.

Основными клиническими проявлениями БВК являются поражение печени: острый или хронический гепатит, цирроз печени, неалкогольная жировая болезнь печени – или стеатогепатит, а также фульминантный гепатит, а также различные виды гиперкинезов, атаксия, дистония, аффективные и поведенческие нарушения, психотические реакции, изменение когнитивных функций. Кроме этого, часто встречаются глазные симптомы - кольца Кайзера-Флейшера – отложение зеленовато-бурого или коричневого пигмента (комплекс меди с белком) по краю роговицы. У больных печеночной формой заболевания в 40-50 % случаев, а при наличии неврологических симптомов болезни - в 70-90%. Обнаружение одной из мутации в гомозиготном состоянии или двух гетерозиготных мутаций подтверждает диагноз БВК. Выявление гетерозиготной мутации повышает вероятность диагноза БВК, и при подозрении на заболевание требуется дополнительное генетическое обследование. При выявлении носительства мутации, следует знать, что патологический аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям. Рекомендуется медико-генетическое консультирование.

Отсутствие исследованных мутаций не исключает БВК на 100%, но, учитывая распространённость, значительно снижает вероятность заболевания.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетические маркеры		
АТР7В	с. 2532delA	с.1340_1343del4	Скрининг с. 3942delAT, 3947delG
ATPase, Cu(2+)-transporting, beta polypeptide OMIM ID: * 606882	с.1770insT	с.2304insC	Скрининг с. 3026_3028delTCA, 3029insT, 3031insC
	H1069Q	с.3402delC	Скрининг с.3627_3630del4, 3649_3654del6

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.