

Жеке етініш нөмірі (Индивидуальный номер заявки):

**452420014**

Науқас, жынысы (Пациент, пол):

**ТЕСТ ТТТ ТЕСТ (Ж)**

Түүлған күні, жас (Дата рождения, возраст):

**26.06.1980 (45 лет)**

Науқастың ЖСН/шетелдіктер үшін паспорт нөмірі (ИИН пациента/№ паспорта, для иностранцев):

-

Тұрғылықты мекенжайы, азаматтық (Адрес проживания, гражданство):

Россия, Москва, тест

Дәрігер, ID (Врач, ID):

самообращение

Медициналық үйім (Медицинская организация):

Тестовый МО для Республики Казахстан, Астана, пп, 98

Үлгі алынған күні және үақыты (Проба взята):

21.01.2026 07:00

Үлгі түскен күні және үақыты (Проба поступила):

22.01.2026 13:38

Дәрігердің растав күні (Подтверждено врачом):

22.01.2026 13:53

Нәтиже шығарылған күні (Дата печати результата):

23.01.2026

Зерттеу  
(Исследование)

Нәтиже  
(Результат)

Түсіндірme  
(Комментарий)

Ген ATP7B ч.м.

**СМ. КОММ**

Проводилось исследование на предмет выявления  
Болезни Вильсона-Коновалова. Результат прилагается на отдельном  
бланке .

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Түсіндірme (Комментарий):

Подпись заведующего лабораторией ТОО «ИНВИТРО-Казахстан» Поповой М.А. в настоящем бланке не является подписью лица, выполняющего лабораторные исследования; указанная подпись подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации, подготовленной на основании результатов лабораторных исследований, выполненных ООО «ИНВИТРО».

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [INVITRO.KZ](http://INVITRO.KZ)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ИНЗ 999999999

### **Описание**

ФИО обследован в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене ATP7B, приводящих к развитию

болезни Вильсона-Коновалова (профиль № **7810**ATP7B). Болезнь Вильсона-Коновалова (синонимы: гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, БВК) – наследственное заболевание, с аутосомнорецессивным 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 церулоплазмина 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 ATP7B, кодирующем белок медьютранспортирующую АТФазу.

Проведен поиск частых мутаций: H1069Q, E1064K, c.2532delA, c.1340\_1343del4, c.1770insT, c.2304insC, c.3402delC, скрининг мутаций: c. 3942delAT, c.3947delG, c.3026\_3028delTCA, 3029insT, 3031insC, c.3036insC, c.3627\_3630del4, 3649\_3654del6 в гене ATP7B. 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 teste.

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

Врач-генетик