

Жеке өтініш нөмірі (Индивидуальный номер заявки):	<b>452420014</b>
Науқас, жынысы (Пациент, пол):	<b>ТЕСТ ТТТ ТЕСТ (Ж)</b>
Туылған күні, жас (Дата рождения, возраст):	<b>26.06.1980 (45 лет)</b>
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 ұйым (Медицинская организация):	Тестовый МО для Республики Казахстан, Астана, пп, 98
Үлгі алынған күні және уақыты (Проба взята):	21.01.2026 07:00
Үлгі түскен күні және уақыты (Проба поступила):	22.01.2026 13:38
Дәрігердің растау күні (Подтверждено врачом):	22.01.2026 13:53
Нәтиже шығарылған күні (Дата печати результата):	23.01.2026

Зерттеу (Исследование)	Нәтиже (Результат)	Түсіндірме (Комментарий)
Ген АТР7В ч.м.	<b>СМ. КОММ</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Вильсона-Коновалова.Результат прилагается на отдельном бланке .

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

## Түсіндірме (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

## Описание

ФИО обследован в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене АТР7В, приводящих к развитию

болезни Вильсона-Коновалова (профиль № **7810**АТР7В). 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 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 медьтранспортирующую АТФазу.

Проведен поиск частых мутаций: Н1069Q, Е1064K, с.2532delA, с.1340\_1343del4, с.1770insT, с.2304insC, с.3402delC, скрининг мутаций: с. 3942delAT, с.3947delG, с.3026\_3028delTCA, 3029insT, 3031insC, с.3036insC, с.3627\_3630del4, 3649\_3654del6 в гене АТР7В. 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.

Врач-генетик