



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 34 г.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР



## Генетические исследования

| Анализ                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Результат                                                                    | Комментарий |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| Заключение                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Обнаружен гетерозиготный патогенный вариант H1069Q (с.3207C>A; p.His1069Gln) |             |
| <p><b>Комментарий:</b> У пациента обнаружен патогенный вариант в гене ATP7B. Обнаружение гомозиготного патогенного варианта значительно увеличивает вероятность диагноза болезни Вильсона-Коновалова (БВК). Выявленный генотип может обладать неполной пенетрантностью: то есть вероятность развития клинических проявлений в течение жизни у носителя может не достигать 100%. Также выявленный генотип может обуславливать широкую фенотипическую вариабельность среди пациентов, демонстрируя многообразие клинических проявлений даже в рамках одной семьи.</p> <p>При обнаружении двух гетерозиготных патогенных вариантов рекомендуется оценить их цис- и транс-расположение путем генотипирования родителей пациента: транс-расположение вариантов и характерная клиническая картина значительно увеличивают вероятность диагноза БВК. Обнаружение гетерозиготного патогенного варианта при наличии клинической симптоматики и изменения биохимических маркеров болезни (концентрация меди в крови и моче, церулоплазмин) в большинстве случаев значительно повышает вероятность БВК. Однако бессимптомное гетерозиготное носительство патогенных вариантов в гене ATP7B достигает 1-2% в популяции. Поэтому при выявлении гетерозиготного носительства может быть рекомендовано исследование всей кодирующей последовательности гена ATP7B методом NGS.</p> <p>БВК представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, вызываемое различными патогенными вариантами в гене ATP7B. Данный ген кодирует белок — медь-транспортную АТФ-азу, которая участвует в метаболизме ионов меди. Патологические изменения в гене ATP7B приводят к избыточному накоплению ионов меди в паренхиме печени, головного мозга и других органов с развитием структурно-функциональных нарушений органов и систем.</p> <p>Наиболее частым вариантом при БВК в славянской популяции является H1069Q (с.3207C&gt;A; p.His1069Gln), который наблюдается в 30-50% всех случаев в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии с другим патогенным вариантом гена ATP7B. Другими частыми патогенными вариантами являются E1064K (с.3190G&gt;A; p.Glu1064Lys), с.2532del, с.1340_1343del, с.1770dup, с.3402del, с.3942_3947delinsAGA (p.Lys1315_Arg1316delinsGlu), с.3026_3028del (p.Ile1009del), с.3031_3032insC, с.3029_3030insT, с.3627_3630del и с.3649_3654del (p.Val1217_Leu1218del), с.2304dup.</p> <p>Основными клиническими проявлениями заболевания являются поражение печени: острый или хронический гепатит, цирроз печени, неалкогольная жировая болезнь печени или стеатогепатит, фульминантный гепатит; а также поражение центральной нервной системы: 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%.</p> <p>Используемые референсные последовательности: ATP7B — NM_000053.4.</p> |                                                                              |             |

Врач КДЛ: \_\_\_\_\_

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромосистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромосистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.