

Наименование услуги	Болезнь Вильсона-Коновалова. Выявление мутации p.His1069Gln в гене АТР7В
Код услуги	А 27.30.201
Краткая информация о заболевании	<p>Болезнь Вильсона–Коновалова (синонимы: гепатолентикулярная дегенерация, гепатоцеребральная дистрофия)</p> <p>Тяжелое прогрессирующее наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, в основе которого лежит нарушение экскреции меди из организма, приводящее к избыточному накоплению этого микроэлемента в тканях и сочетанному поражению паренхиматозных органов (прежде всего печени) и головного мозга (преимущественно подкорковых ядер).</p> <p>Причиной возникновения БВК являются мутации гена АТР7В, который локализован на 13 хромосоме в локусе 13q14.3 и кодирует медь-транспортную АТФ-азу – АТР7В. Наиболее частой мутацией, приводящей к возникновению БВК в европейских популяциях, является точечная мутация с.3207С>А в экзоне 14, приводящая к замене аминокислоты гистидина в положении 1069 на глутаминовую кислоту (His1069Gln). Доля мутации с.3207С>А в российской выборке больных по данным лаборатории ДНК-диагностики ФГБУ «МГНЦ» РАМН составляет 48%.</p>
ОМIM	277900
Перечень исследуемых генов, мутаций	Осуществляется поиск частой мутации с.3207С>А в экзоне 14 гена АТР7В
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве не менее 1 мл (с соблюдением соотношения кровь: антикоагулянт указанному на пробирке). Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	30 рабочих дней