

Наименование услуги	Болезнь Вильсона-Коновалова. Исследование активности церулоплазмينا в крови
Код услуг	A 09.05.077
Краткая информация о заболевании	Болезнь Вильсона — Коновалова (Гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, болезнь Вестфаля — Вильсона) — врождённое или приобретенное нарушение метаболизма меди, приводящее к тяжелейшим наследственным болезням центральной нервной системы и внутренних органов. Диагностируется у 5-10 % больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передаётся по аутосомно-рецессивному типу. Ген АТР7В, мутации которого вызывают заболевание, расположен на 13-й хромосоме (участок 13q14-q21). Заболевание связано с нарушением обмена меди. Церулоплазмин является транспортным белком осуществляющим транспорт и выведение меди из организма. Ведущим механизмом развития клинических проявлений болезни Вильсона-Коновалова является хроническая интоксикация организма медью. В результате мутации нарушается образование фермента-транспортера меди. Из-за его недостатка нарушается выведение меди из головного мозга в кровь, а затем из крови - в желчь и далее из организма с калом. Происходит накопление меди в тканях головного мозга, печени, селезенки, почек, глаза и других органов. Разрушаются клетки печени, нормальная ткань замещается соединительной тканью, развивается цирроз печени. Гибнут клетки головного мозга и образуются кисты.
OMIM	277900
Информация о методе. Требование к материалу	Метод исследования церулоплазмينا основан на иммунопреципитации при 340 нм. Для исследований необходима сыворотка крови без признаков гемолиза. Забор крови осуществляется из локтевой вены в количестве 5 мл натощак (последний прием пищи не менее чем за 3 часа до забора крови)
Срок выполнения	3 рабочих дня