

Наименование услуги	GM1-ганглиозидоз: определение активности кислой β -галактозидазы
Код услуги	A 09.05.401
Краткая информация о заболевании	<p>На основании клинических проявлений, биохимических и молекулярно-генетических данных заболевание подразделяют на три клинических формы. Различают острую инфантильную (тип 1), позднюю инфантильную/ювенильную (тип 2) и взрослую/хроническую формы (тип 3).</p> <p>Инфантильная форма. В большинстве случаев, после короткого, относительно нормального периода развития, обычно в 3 - 6 месяцев, возникают первые симптомы заболевания. Манифестными симптомами в неонатальный период являются нарушение вскармливания (отказ от еды, слабость сосания, отрицательная весовая кривая, срыгивания), генерализованный или локальный отек конечностей, гипертрихоз, диффузная мышечная гипотония. В дальнейшем происходит регресс психомоторного развития, диффузная мышечная гипотония трансформируется в мышечную ригидность, также выявляются сухожильная гиперрефлексия, патологические рефлекссы, бульбарно-псевдобульбарный синдром, корковая глухота и слепота. Во втором полугодии жизни, как правило, наблюдается гепатоспленомегалия, иногда - асцит. В 50% случаев - макулодистрофия по типу "вишневой косточки".</p> <p>Поздняя инфантильная /ювенильная форма. Возраст начала заболевания - на первом году жизни или в возрасте от 2 до 6 лет. Течение заболевания медленно прогрессирующее, чаще дебютирует задержкой психомоторного развития. На втором году жизни появляются миоклонические и генерализованные тонико-клонические судороги, нарастает мышечный тонус вплоть до децеребрационной/декортикационной ригидности, возникает атрофия зрительных нервов.</p> <p>Течение заболевания для всех форм неуклонно прогрессирующее.</p>
OMIM	230500 GM1-ганглиозидоз тип 1 230600 GM1-ганглиозидоз тип 2 230650 GM1-ганглиозидоз тип 3
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген лизосомной галактозидазы (GLB1; MIM *611458). Тип наследования: аутосомно-рецессивный.
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется пятно сухой крови на бланке фильтровальной бумаги (стандартные фильтры № 903). Бланк пропитывается каплей венозной или капиллярной крови (примерно 50 мкл), при этом область нанесения должна быть равномерно пропитана кровью насквозь (желательно взять несколько капель). Не касаясь области нанесения сушить пятна в течение как минимум 3 часов при комнатной температуре (беречь от прямых солнечных лучей). Образец должен быть упакован в индивидуальный конверт и храниться при +4 °C (беречь от влаги).
Срок выполнения	30 рабочих дней