

Наименование услуги	Болезнь Фабри: определение активности α -галактозидазы А
Код услуги	A 09.05.404
Краткая информация о заболевании	Заподозрить болезнь Фабри проще при наличии классического варианта – системного заболевания с поражением почек, сердца, кожи, нервной системы, желудочно-кишечного тракта, органа зрения, начинающегося в детском возрасте. Однако, поражение сердца или почек может быть единственным проявлением болезни Фабри. У таких пациентов отсутствуют какие-либо симптомы заболевания в детском возрасте. Диагностировать атипичные варианты болезни Фабри можно только путем скрининга.
OMIM	301500
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген α -галактозидазы А (GLA; MIM *300644). Тип наследования: рецессивный X-сцепленный.
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется пятно высушенной крови на бланке фильтровальной бумаги. 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).
Срок выполнения	30 рабочих дней