

Наименование услуги	Фенилкетонурия. Исследование уровня фенилаланина в крови
Код услуги	A 09.05.088
Краткая информация о заболевании	<p>Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание, обусловленное дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы, приводящим к накоплению в биологических жидкостях фенилаланина (гиперфенилаланинемии) и продуктов его распада. Заболевание вызвано мутацией гена фенилаланингидроксилазы (PAH), локализующегося на длинном плече хромосомы 12, участке 12q22-q24.1. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. В России, по данным неонатального скрининга, частота ФКУ составляет 1:7000</p> <p>В основе патогенеза лежит блокирование гидроксилирования фенилаланина и превращения его в тирозин. Прямым следствием нарушения гидроксилирования являются накопление фенилаланина в крови и моче и снижение образования тирозина. У нелеченых лиц с ФКУ концентрация фенилаланина в плазме достигает уровня, достаточно высокого для активации альтернативных путей метаболизма с образованием фенилпирувата, фенилацетата, фениллактата и других производных, оказывающих токсический эффект на различные органы и ткани. В наибольшей степени страдают структуры центральной нервной системы.</p>
OMIM	61600
Перечень исследуемых параметров	Определение концентрации фенилаланина в сухих пятнах крови
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Принцип определения концентрации фенилаланина основан на образовании флуоресцирующего комплекса фенилаланина с нингидрином, интенсивность которого усиливается при дополнительном комплексообразовании с дипептидом L-лейцил-L-аланином.</p> <p>Для исследования используются пятна высушенной крови на фильтровальных бланках. Не допускается наложение капель крови при заборе материала, область забора должна быть равномерно пропитана кровью.</p>
Срок выполнения	10 рабочих дней