

Наименование услуги	Болезнь Гоше. Исследование бета-глюкоцереброзидазы клеток крови
Код услуги	A 09.05.283.001
Краткая информация о заболевании	<p>Основные клинические проявления болезни Гоше включают спленомегалию, гепатомегалию, цитопению и поражение костей. В соответствии с наличием поражения ЦНС и его особенностями выделяют три типа болезни Гоше:</p> <ul style="list-style-type: none"> • тип I — без неврологических проявлений, наиболее частый вариант заболевания, наблюдается у 94% пациентов с болезнью Гоше; • тип II (острый нейропатический) — встречается у детей раннего возраста, отличается прогрессирующим течением и тяжелым поражением ЦНС, ведущим к летальному исходу (больные редко доживают до возраста 2 лет); • тип III (хронический нейропатический) — объединяет более разнородную группу больных, у которых неврологические осложнения могут проявляться как в раннем, так и в подростковом возрасте. <p>Поражение костно-суставной системы, как правило, является основной клинической проблемой при болезни Гоше I типа, определяет тяжесть течения заболевания и качество жизни пациентов.</p>
ОМIM	<p>230800 Болезнь Гоше тип 1 230900 Болезнь Гоше тип 2 231000 Болезнь Гоше тип 3</p>
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Ген кислой бета-глюкоцереброзидазы (GBA; MIM *606463).</p> <p>Тип наследования: аутосомно-рецессивный.</p>
Информация о методе. Требование к материалу	<p>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).</p>
Срок выполнения	30 рабочих дней