

Наименование услуги	Болезнь Сандхоффа: определение активности $\beta$ -гексозаминидазы А и В
Код услуги	<b>A 09.05.403</b>
Краткая информация о заболевании	Типичны отставание в психомоторном развитии в первые 6 месяцев жизни, гипотония, слепота. На глазном дне определяется симптом «вишневой косточки». Характерны гепатоспленомегалия, кардиомегалия, «кукольное лицо»; возможна макроцефалия. Неврологические нарушения появляются к 8 месяцу жизни. По мере прогрессирования появляются клонические судороги, спастический тетрапарез. Смерть наступает в 2-3 года. В костном мозге обнаруживаются «пенистые» клетки.
OMIM	268800
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген бета-гексозаминидазы А и В (HEXB; MIM* 606873). Тип наследования: аутосомно-рецессивный.
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). Образец должен быть упакован в индивидуальный конверт и храниться при +4 °С (беречь от влаги).
Срок выполнения	30 рабочих дней