

Наименование услуги	Болезнь Помпе: определение активности кислой α -глюкозидазы
Код услуги	A 09.05.402
Краткая информация о заболевании	Клинически заболевание проявляется у всех больных поражением мышечной ткани (миопатия), но различается по возрасту начала, вовлечения органов и скоростью прогрессирования. Миопатия, ярко выраженная у больных с инфантильной формой болезни Помпе, присутствующая в разной степени, у всех пациентов более старшего возраста, приводит к прогрессирующей слабости мышц туловища, нижних конечностей и диафрагмы. Тяжелая кардиомегалия и кардиомиопатия выражены только у пациентов с инфантильной формой заболевания.
OMIM	232300 Гликогеноз тип 2
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген кислой альфа-глюкозидазы (GAA; MIM* 606800). 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).
Срок выполнения	30 рабочих дней