

Наименование услуги	Мукополисахаридоз тип 4В (синдром Моркио тип В): определение активности кислой β -галактозидазы [3.2.1.23]
Код услуги	A 09.05.405
Краткая информация о заболевании	Минимальные диагностические признаки: выраженное отставание в росте, прогрессирующие деформации позвоночника и грудины, короткая шея.
ОМIM	253010
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген лизосомной галактозидазы (GLB1; MIM *611458). 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 °C (беречь от влаги).
Срок выполнения	30 рабочих дней