

Наименование услуги	Мукополисахаридоз тип 7 (синдром Слая): определение активности β -D-глюкуронидазы [3.2.1.31]
Код услуги	A 09.05.406
Краткая информация о заболевании	Минимальные диагностические признаки: низкий рост, гепатоспленомегалия, прогрессирующие скелетные деформации, умственная отсталость.
ОМIM	253220
Перечень исследуемых генов, мутаций	Ген бета-глюкуронидазы (GUSB; MIM *611499). 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