

Наименование услуги	Галактоземия. Исследование уровня галактозной трансферазы в крови (GALT)
Код услуги	<b>A 09.05.512</b>
Краткая информация о заболевании	<p>Галактоземия – наследственное нарушение обмена углеводов, при котором в организме накапливается избыток галактозы и ее метаболитов (галактоза-1-фосфата и галактола), что обуславливает клиническую картину заболевания. Тип наследования заболевания – аутосомно-рецессивный. В основе заболевания лежит недостаточность одного из трех ферментов, участвующих в метаболизме галактозы: галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (ГАЛТ), галактокиназы (ГАЛК) и уридиндифосфат (УДФ)-галактозо-4-эпимиразы (ГАЛЭ). Частота галактоземии по данным массового обследования новорожденных в России составляет 1:20000, при этом подавляющее большинство случаев заболевания обусловлено мутациями в гене GALT.</p> <p>Галактоземия манифестирует, преимущественно, в неонатальный период. Тяжесть заболевания варьирует. Галактоземия проявляется у новорожденных на фоне вскармливания. У ребенка появляется рвота, диарея, гипотония, сонливость, вялость. Нарастают симптомы поражения печени.</p>
ОМIM	230400
Перечень исследуемых параметров	Определение активности фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы в крови
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Полуколичественный ферментный анализ.</p> <p>Для исследования используются пятна высушенной крови на фильтровальных бланках. Не допускается наложение капель крови при заборе материала, область забора должна быть равномерно пропитана кровью.</p>
Срок выполнения	14 рабочих дней