

Наименование услуги	Фенилкетонурия. Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене PAH
Код услуги	A 27.30.232
Краткая информация о заболевании	<p>Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание, обусловленное дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы, приводящим к накоплению в биологических жидкостях фенилаланина (гиперфенилаланинемии) и продуктов его распада. Заболевание вызвано мутацией гена фенилаланингидроксилазы (PAH), локализующегося на длинном плече хромосомы 12, участке 12q22-q24.1. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. В России, по данным неонатального скрининга, частота ФКУ составляет 1:7000</p> <p>В основе патогенеза лежит блокирование гидроксилирования фенилаланина и превращения его в тирозин. Прямым следствием нарушения гидроксилирования являются накопление фенилаланина в крови и моче и снижение образования тирозина. У нелеченых лиц с ФКУ концентрация фенилаланина в плазме достигает уровня, достаточно высокого для активации альтернативных путей метаболизма с образованием фенилпирувата, фенилацетата, фениллактата и других производных, оказывающих токсический эффект на различные органы и ткани. В наибольшей степени страдают структуры центральной нервной системы.</p>
ОМIM	61600
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Ген PAH (ген фенилаланингидроксилазы).</p> <p>Тестирование мутаций R408W (c.1222C>T), R261Q (c.782G>A), IVS12+1g>a, R261X (c.781C>T), R252W (c.754C>T), INS10-11g>a, L48S (c.143T>C), P281L (c.842C>T), E280K (c.838G>A), G272X (c.814G>T) гена PAH.</p>
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование с образцами выделенной ДНК выполняется методами ПЦР, рестрикционного анализа, с разделением получаемых ДНК-продуктов с помощью гель-электрофореза в агарозном и полиакриламидном геле с последующей детекцией в УФ-свете. Определяется наличие/отсутствие исследуемых мутантных вариантов гена PAH, а также определяется статус выявляемой мутации (гомозиготная или гетерозиготная мутация).</p> <p>Для анализа используется венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА ≥ 2 мл.</p>
Срок выполнения	21 рабочий день