

Наименование услуги	Галактоземия. Анализ частых мутаций и варианта Дуарте в гене <i>GALT</i>
Код услуги	<b>A 27.30.202</b>
Краткая информация о заболевании	<p>Галактоземия является одним из частых наследственных заболеваний. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу и манифестирует, преимущественно, в неонатальный период. Тяжесть заболевания варьирует. Причиной заболевания служит нарушение метаболизма галактозы, в большинстве случаев, обусловленное недостаточностью фермента галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы. Фермент кодируется геном <i>GALT</i>; локализация гена 9p13.</p> <p>Показаниями для проведения исследования являются клинические проявления галактоземии у ребенка с недостаточностью галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы, позитивный результат скрининга новорожденного на галактоземию, а также галактоземия в семье для определения статуса носительства у родственников.</p>
OMIM	230400 / 606999
Перечень исследуемых генов, мутаций	<p>Объем молекулярно-генетического обследования, выполняемого в настоящее время в Медико-генетическом центре (Генетической клинике) НИИ медицинской генетики, включает две частые мутации гена <i>GALT</i>: Q188R, K285N и вариант Дуарте (N314D), имеющий промежуточное значение между мягкой мутацией и полиморфизмом.</p> <p>Обозначение тестируемых мутаций по HGVS:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Q188R: NM_000155.3(<i>GALT</i>):c.563A&gt;G (p.Gln188Arg) (rs75391579);</li> <li>2) K285N NM_000155.3(<i>GALT</i>):c.855G&gt;T (p.Lys285Asn) (rs111033773);</li> <li>3) N314D NM_000155.3(<i>GALT</i>):c.940A&gt;G (p.Asn314Asp) (rs2070074).</li> </ol>
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Исследование выполняется методами ПЦР и рестрикционного анализа с детекцией в полиакриламидном геле.</p> <p>Для выполнения анализа может быть использован следующий биологический материал:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- венозная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи;</li> <li>- 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);</li> <li>- буккальный эпителий;</li> </ul> <p>Возможна пренатальная диагностика на биологическом материале из полости матки, полученном с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь)</p>
Срок выполнения	21 рабочий день