

Список исследований для исключения или подтверждения наследственных болезней обмена веществ по результатам скрининга «ПЯТОЧКА»

Биохимические тесты

НБО2	Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)	161 СКК (моча!)
7061	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (сукцинилацетон)	
7062	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (гомогентизиновая кислота)	
7063	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (N-ацетиласпартат)	
7064	ВЭЖХ-МС-МС органических кислот (оротовая кислота)	
7059	Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой)	
7060	Определение активности биотинидазы (Недостаточность биотинидазы)	162 ● @ 🪸 *

Генетические тесты

7040	Частая мутация в гене BD (недостаточность биотинидазы)	179 ●
7041GCDH	Частая мутация в гене GCDH (глутаровая ацидурия, тип 1)	
7042	Полный анализ гена GCDH (глутаровая ацидурия, тип 1)	
7043	Частые мутации в гене CBS (гомоцистинурия)	
7044	Частые мутации (лейциноз, болезнь «с запахом кленового сиропа мочи», гены BCKDHA, BCKDHB)	
7046	Частичный анализ гена MUT (метилмалоновая ацидурия)	
7048	Частая мутация в гене HADHA (недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы)	
7052	Частая мутация в гене ACADM (недостаточность среднецепочечной дегидрогеназы жирных кислот MCAD)	
7055	Полный анализ гена OTC (недостаточность орнитинтранскарбамилазы)	
7056	Частые мутации в гене FAH (тирозинемия тип I)	
7057	Полный анализ гена FAH (тирозинемия тип I)	
7058	Частичный анализ гена ASS (цитруллинемия)	

Специальные обозначения

- 161 — номер контейнера
 🪸 — материал перелить в сухую чистую пробирку
 * — заморозить (-17...-23°C) в вертикальном положении

- СКК — стерильный контейнер с красной крышкой
 ● @ — центрифугировать 10 мин. 2000g через 30-45 мин. после взятия

- — пробирка с красной крышкой с гелем
 ● — пробирка с сиреневой крышкой