

Наименование услуги	Муковисцидоз. Определение активности панкреатической эластазы-1 в кале
Код услуги	A 09.19.010
Краткая информация о заболевании	<p>Кистозный фиброз (Муковисцидоз - МВ) — аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желёз, а также жизненно важных органов и систем. Заболевание связано с нарушением в работе трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза (МВТР). МВТР локализуется в апикальной части мембраны эпителиальных клеток, выстилающих выводные протоки желез внешней секреции (потовых, слюнных, желез в бронхах, поджелудочной железе, кишечнике, урогенитальном тракте), он регулирует транспорт электролитов (главным образом хлора) между этими клетками и межклеточной жидкостью. Последние исследования показали, что МВТР является собственно хлоридным каналом. Мутации гена МВ нарушают не только транспорт, но и секрецию ионов хлора. При затруднении их прохождения через клеточную мембрану увеличивается реабсорбция натрия железистыми клетками, нарушается электрический потенциал просвета, что вызывает изменение электролитного состава и дегидратацию секрета желез внешней секреции. В результате выделяемый секрет становится чрезмерно густым и вязким. При этом страдают легкие, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, мочеполовая система.</p> <p>Частота МВ колеблется среди представителей европеоидов от 1:600 до 1:17000 новорожденных. В РФ частота муковисцидоза составляет по данным ФГБУ Медико-генетического научного центра 1:10000 новорожденных</p> <p>Панкреатическая эластаза-1 – протеолитический фермент, синтезируемый исключительно поджелудочной железой.</p> <p>Хроническая панкреатическая недостаточность у пациентов с кистозным фиброзом (муковисцидозом) определяется активностью эластазы-1 в стуле: колебания активности эластазы-1 в кале от 100 до 200 мкг/г кала свидетельствуют об умеренной степени экзокринной недостаточности поджелудочной железы; снижение показателя активности эластазы-1 в стуле менее 100 мкг/г кала выявляет тяжелую степень панкреатической недостаточности.</p>
ОМIM	219700
Перечень исследуемых параметров	Определение активности эластазы-1 в кале
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Принцип метода – твердофазный иммуноферментный анализ, основанный на двойной «сэндвич»-технологии, в которой используются поликлональные антитела, распознающие различные эпитопы эластазы.</p> <p>Для анализа необходимо не менее 200 мг кал, собранного в стерильный контейнер. Хранение возможно при температуре +2+8оС до 7 дней. Допускается однократное замораживание кала.</p>
Срок выполнения	14 рабочих дней