

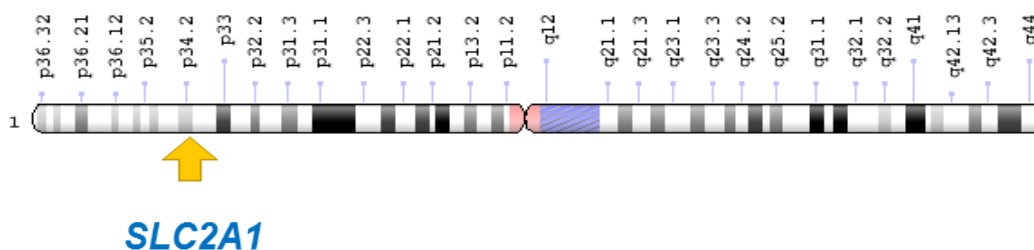
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДЕФИЦИТА ТРАНСПОРТЕРА ГЛЮКОЗЫ ТИП 1 (БОЛЕЗНЬ ДЕ ВИВО)

Синдром дефицита транспортера глюкозы тип 1 (GLUT1 deficiency syndrome, болезнь де Виво, OMIM # 606777, ORPHA71277)

- ✓ характеризуется развитием ранней детской энцефалопатии, симптоматической эпилепсии с резистентностью к противосудорожным препаратам, формированием микроцефалии, психомоторной задержкой со спастичностью, атаксией, дизартрией и альтернирующей гемиплегией
- ✓ у детей, рожденных после нормально протекавшей беременности и родов, в возрасте от 1 до 4-х месяцев появляются первые клинические проявления заболевания, которые усугубляются голодом или увеличением промежутков между приемами пищи с некоторым улучшением состояния после еды. Распространенность данной патологии в настоящее время неизвестна
- ✓ диагноз основывается на клинической картине и биохимическом анализе спинномозговой жидкости (снижение уровня глюкозы). В большинстве случаев заболевание связано с *de novo* мутациями в гене *SLC2A1*. В части случаев синдром дефицита GLUT1 – заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, при котором пораженный родитель (носитель патогенной мутации в гене *SLC2A1*) может иметь легкую форму заболевания.

Ген *SLC2A1*

- Ген кодирует белок GLUT1, состоит из 10 экзонов и 9 интронов, локализуется на коротком плече хромосомы 1 (1p34.2)
- Описано более 150 мутаций в гене *SLC2A1*, являющихся причиной синдрома дефицита GLUT1
- Патогенные варианты представлены миссенс-, нонсенс-мутациями, небольшими внутригенными делециями/инсерциями, а также вариантами сайтов сплайсинга



Поиск мутаций в гене SLC2A1

Стоимость услуги – 18000 руб.

Срок выполнения – 25 рабочих дней

Необходимость проведения данного исследования?

- ✓ Установление точного диагноза
- ✓ Возможность предсказания дальнейшего развития эпилепсии
- ✓ Выбор наиболее эффективной терапии
- ✓ Определения риска наследственного заболевания для будущего потомства – неотъемлемая часть планирования беременности

Стоимость исследования включает:

1. Консультация врача-генетика
2. Забор биоматериала (венозная кровь)
3. Анализ гена *SLC2A1*
4. Интерпретация результатов
5. Индивидуальные рекомендации