

Наименование услуги	Азооспермия. Олигозооспермия. Поиск микроделеций в локусе SRY (Yp11.31) методом FISH
Код услуги	A 27.05.037.101
Краткая информация о заболевании	Ген SRY (SEX-DETERMINING REGION Y), расположенный в локусе Yp11.31, является главным генетическим переключателем определения пола у млекопитающих. SRY кодирует фактор транскрипции, который запускает развитие недифференцированных половых желез в яички. Делеции региона гена SRY или мутации в нем у индивидов с кариотипом 46,XY приводят к развитию женского фенотипа, в то время как у индивидов 46,XX в присутствии SRY развивается мужской фенотип. Транслокационные варианты кариотипа, затрагивающие регион Yp11.31 встречаются редко, но они часто приводят к изменению пола.
OMIM	* 480000. SEX-DETERMINING REGION Y; SRY
Перечень исследуемых генов, мутаций	SRY (Yp11.31). Выявление делеции региона. Определение локализации гена SRY при транслокациях с участием региона Yp11.31.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена SRY в регионе Yp11.31. Зонды SE X и SE Y добавлены для облегчения идентификации хромосом X и Y. Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 2 мл. Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической крови.
Срок выполнения	10 рабочих дней