

| | |
|---|---|
| Наименование услуги | Синдром Ангельмана. Поиск микроделеций в локусе (15q11) методом FISH |
| Код услуги | A 27.30.219 |
| Краткая информация о заболевании | Синдром Ангельмана (AS) характеризуется серьезной задержкой развития, умственной отсталостью, серьезным нарушением речи, атаксией походки и уникальным поведением счастливого человека, которое включает частый смех, улыбочивость и возбудимость. Частыми признаками синдрома являются микроцефалия и судороги. Синдром Ангельмана вызван отсутствием экспрессии белков импринтированной области материнской хромосомы (15q11-q13). Частота встречаемости - от 1 : 10 000 до 1 : 20 000 живорождённых младенцев. |
| OMIM | # 105830. ANGELMAN SYNDROME; AS |
| Перечень исследуемых генов, мутаций | UBE3A (15q11). Выявление делеции региона гена UBE3A. |
| Информация о методе. Требование к материалу | FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена UBE3A в регионе 15q11. Специфичный для гена PML (промиелоцитарный лейкоз) FISH зонд на регион 15q24 добавлен в качестве контрольного зонда. 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 |