

Наименование услуги	X-сцепленная низкорослость. Поиск микроделеций в локусе Xp22 методом FISH
Код услуги	A 27.30.233
Краткая информация о заболевании	Гомеобокс, содержащий ген низкорослости (SHOX) картирован в псевдоаутосомном регионе (PAR1) хромосом X(Xp22) и Y (Yp11.3). Для нормального фенотипа необходимы две копии данного гена. Патология SHOX-гена ассоциирована с низкорослостью у пациентов с синдромом Шерешевского-Тёрнера, Лери-Вейла, нанизмом Лангера, идиопатической низкорослостью.
OMIM	* 312865. SHORT STATURE HOMEBOX; SHOX
Перечень исследуемых генов, мутаций	SHOX (Xp22.33). Выявление делеции региона.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена SHOX в регионе Xp22. Зонд Chromosome X Satellite Enumeration (SE) добавлен для облегчения идентификации хромосом. 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