

| | |
|---|--|
| Наименование услуги | Синдром ДиДжорджи II тип. Поиск микроделеций локуса (10p14) методом FISH |
| Код услуги | A 27.30.224 |
| Краткая информация о заболевании | Синдром Ди Джорджи и Велокардиофациальный синдром, как правило, связывают с делециями в регионе 22q11.2. Однако, в ряде случаев молекулярный дефект этого региона не обнаруживается. Ряд сообщений о единичных случаях с делециями 10p предполагают генетическую гетерогенность синдрома Ди Джорджи. FISH-анализ показывает, что эти пациенты имеют перекрывающиеся делеции на границе сегментов 10p13/10p14. Делеция в локусе DGS2 в 10p встречается в 50 раз реже, чем делеция локуса DGS1 в 22q и, по оценкам, происходит с частотой: 1 на 200 000 живорожденных. |
| OMIM | % 601362. DIGEORGE SYNDROME/VELOCARDIOFACIAL SYNDROME COMPLEX 2 |
| Перечень исследуемых генов, мутаций | DGCR11 (22q11.2). Выявление делеции в критическом регионе DGCR11. |
| Информация о методе. Требование к материалу | Зонд на DiGeorge II оптимизирован для определения количества копий DGCR11 (ген критической области 2 синдрома Ди Джорджи) в 10p14. Зонд SE 10 включен для облегчения идентификации хромосом 10. 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 |