

Наименование услуги	Нейрофиброматоз I тип. Поиск микроделеций в локусе (17q11) методом FISH
Код услуги	A 27.30.218
Краткая информация о заболевании	Нейрофиброматоз I (первого) типа (нейрофиброматоз с феохромоцитомой, синдром Реклингхаузена, NF1) - самое распространённое наследственное заболевание, предрасполагающее к возникновению опухолей у человека. Ген NF1 является одним из основных генов-супрессоров опухолевого роста для примерно половины тканей организма, в первую очередь нейроэктодермального происхождения, пролиферация которых определяется системой белков RAS. Нейрофиброматоз I является аутосомно-доминантным, встречается с одинаковой частотой у мужчин и у женщин, у 1 из 3500 новорождённых. В половине случаев заболевание является наследственным, в половине - результатом спонтанной мутации. Частота мутаций генов, повреждения которых приводит к нейрофиброматозу I типа, является самой высокой из известных для генов человека. Для заболевания характерно появление множественных пигментированных пятен цвета «кофе с молоком», доброкачественных новообразований - нейрофибром, опухолей центральной нервной системы, костных аномалий, изменений радужной оболочки глаза и целого ряда других симптомов. Полные делеции гена NF1 встречаются у 4-5% людей с Нейрофиброматозом I и могут быть обнаружены при помощи FISH-анализа.
OMIM	# 162200. NEUROFIBROMATOSIS, TYPE I; NF1
Перечень исследуемых генов, мутаций	NF1 (17q11). Выявление делеции региона гена NF1.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена NF1 в регионе 17q11. Зонд на уникальный регион MPO (17q22) 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