Наименование услуги	Синдром Вильямса-Бойрена. Поиск микроделеций локуса (7q11) методом FISH
Код услуги	**А 27.30.221**
Краткая информация о заболевании	Синдром Вильямса-Бойрена (WBS) характеризуется сердечно-сосудистыми заболеваниями, патологией соединительной ткани, умственной отсталостью и эндокринными аномалиями. Больные имеют особое строение лица, в специальной литературе называемое «лицом эльфа», поскольку оно напоминает лицо эльфов в их традиционном, фольклорном варианте. Для них характерны широкий лоб, разлёт бровей по средней линии, опущенные вниз полные щёки, большой рот с полными губами (особенно нижней), плоское переносье, своеобразная форма носа с плоским тупым концом, маленький, несколько заострённый подбородок. Глаза зачастую ярко-голубые, со звёздчатой картиной радужки и склерами синеватого цвета. Разрез глаз своеобразный, с припухлостями вокруг век. Сходящееся косоглазие. Обращает на себя внимание увеличенное расстояние от основания носа до верхней губы. Более 99% людей с клиническим диагнозом синдром Вильямса-Бойрена имеют делецию в области гена эластина (ELN) в регионе 7q11.
OMIM	# 194050. WILLIAMS-BEUREN SYNDROME; WBS
Перечень исследуемых генов, мутаций	ELN (7q11). Выявление делеции региона гена ELN.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена ELN в регионе 7q11. Специфичный FISH зонд из региона 7q22 добавлен в качестве контроля идентификации хромосомы 7. 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