Наименование услуги	Синдром Лежена. Поиск микроделеций локуса (5p15) методом FISH
Код услуги	**А 27.30.225**
Краткая информация о заболевании	Синдром Лежёна («болезнь кошачьего крика») - редкое генетическое расстройство, вызываемое отсутствием фрагмента хромосомы 5. Размеры делеций могут варьироваться от чрезвычайно малых (затрагивать только сегмент 5p15.2) до всего p-плеча хромосомы 5. Хотя большинство делеций возникают de novo, примерно 12% являются результатом наследования несбалансированной транслокации от одного из родителей носителя сбалансированной транслокации. При этом синдроме наблюдается: общее отставание в развитии, низкая масса при рождении и мышечная гипотония, лунообразное лицо с широко расставленными глазами, характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Кроме того, встречаются врождённые пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов, микроцефалия, птоз, низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха, гипертелоризм, эпикантус, антимонголоидный разрез глаз. Частота синдрома примерно 1 : 45 000. Соотношение полов М1 : Ж1,3.
OMIM	# 123450. CRI-DU-CHAT SYNDROME
Перечень исследуемых генов, мутаций	CTNND2 (5p15.2). Выявление делеции в региона гена CTNND2 (5p15.2).
Информация о методе. Требование к материалу	Зонд Cri-Du-Chat оптимизирован для выявления числа копий гена CTNND2 в критической области Cri-Du-Chat в регионе 5p15.2. Уникальный FISH-зонд на регион 5q31 используется в качестве внутреннего контроля. 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