

Наименование услуги	Синдром Вивера. Поиск микроделеций локуса NSD1 (5q35) методом FISH
Код услуги	<b>A 27.30.220</b>
Краткая информация о заболевании	Микроделеции NSD1 (5q35) являются основной причиной синдрома Сотоса и встречаются в некоторых случаях синдрома Уивера. Синдром Уивера характеризуется быстрым ростом плода. Обычно, еще до рождения, динамика роста и развитие костей будет происходить быстрее, чем в среднем. Другие симптомы и проявления могут включать: повышенный тонус мышц с спастичностью, замедленное психомоторное развитие, некоторые физические проявления и / или деформации стопы. Дети с этим синдромом имеют хриплый, низкий и пронзительный крик. Синдром Уивера является редким расстройством. Он чаще всего развивается у лиц женского пола. Синдром, как правило, дебютирует еще до рождения. В большинстве случаев синдром Уивера (WVS) вызван гетерозиготной мутацией в гене EZH2 (7q36) на хромосоме 7q36, однако описаны редкие случаи, связывающие его с нарушением в регионе 5q35 (NSD1).
OMIM	<a href="#"># 277590. WEAVER SYNDROME; WVS</a>
Перечень исследуемых генов, мутаций	NSD1 (5q35). Выявление делеции региона гена NSD1.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена NSD1 в регионе 5q35. Специфичный FISH зонд для гена hTERT (5p15) добавлен в качестве контроля идентификации хромосомы 5. 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