

Наименование услуги	Молекулярно-генетическое исследование хромосомных нарушений (X, Y, 13, 18, 21 хромосом) методом FISH
Код услуги	A 27.30.211
Краткая информация о заболевании	Пренатальная диагностика наиболее часто встречающихся при рождении синдромов, обусловленных числовыми нарушениями хромосом. Синдром Патау (трисомия 13). Синдром Дауна (трисомия 21). Синдром Эдвардса (трисомия 18). Синдром Шерешевского-Тёрнера (моносомия X). Синдром Кляйнфельтера (47,XXY) Иные (кроме вышеперечисленных) варианты анеуплоидии гоносом.
Перечень исследуемых генов, мутаций	RB1 (13q14). RCAN1 (21q22). D18Z1(18p11-18q11). DXZ1(Хр11-Хq11). DYZ3(Yp11-Yq11). Определение числа копий хромосом 13, 18 и 21. Определение анеуплоидии по гоносомам (X и Y)
Информация о методе. Требование к материалу	Набор для определения наиболее диагностически важных анеуплоидий у человека состоит из пяти FISH зондов, которые оптимизированы для определения числа копий локусов уникальных последовательностей генов RB1 в регионе 13q14 и генов RCAN1 в регионе 21q22, а также для определения числа копий регионов прицентромерных сателлитных повторов DXZ1 хромосомы X и DYZ3 хромосомы Y. Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 1 мл. Биологический материал из полости матки, полученный с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь). Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической (или пуповинной) крови, препаратах мацерированных ворсин хориона и клетках амниотической жидкости.
Срок выполнения	7 рабочих дней