

Наименование услуги	Синдром Смит-Магенис. Поиск микроделеций локуса (17p13.3) методом FISH
Код услуги	A 27.30.229
Краткая информация о заболевании	Синдром Смит - Магенис - генетическое заболевание, характеризующееся наличием умственной отсталости, специфических поведенческих особенностей, нарушения сна, склонностью к самоповреждению и множественных врожденных пороков развития. В большинстве случаев синдром обусловлен интерстициальной микроделецией в хромосоме 17 в сегменте 17p11.2.
OMIM	# 182290. SMITH-MAGENIS SYNDROME; SMS
Перечень исследуемых генов, мутаций	RAI1 (17p11.2). Выявление делеции региона гена RAI1.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена RAI1 в регионе 17p11.2. Уникальный FISH-зонд на регион 17p13 (PAFAN1B1) 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