

Наименование услуги	Синдром ДиДжорджи I тип. Поиск микроделеций локуса (22q11) методом FISH
Код услуги	A 27.30.223
Краткая информация о заболевании	Синдром Ди Джорджи - разновидность идиопатического изолированного гипопаратиреоза; редкое врождённое заболевание. Генетической причиной синдрома Ди Джорджи является делеция центрального участка длинного плеча хромосомы 22 (22q11.2) размером 1.5-3 млн.п.н. Однако известны случаи, когда при тех же клинических проявлениях имеет место делеция других хромосом - 10p13, 17p13, 18q21 и других. В большинстве случаев делеция происходит во время мейоза при спермато- или оогенезе. Только в 5-10 % случаев дефектная хромосома наследуется по аутосомно-доминантному типу. Характеризуется агенезией или дисгенезом паращитовидных (околощитовидных) желёз, аплазией тимуса (вилочковой железы), приводящей к резкому снижению популяции Т-лимфоцитов и иммунологической недостаточности, врождёнными аномалиями крупных сосудов (дефекты аорты, тетрада Фалло).
OMIM	# 188400. DIGEORGE SYNDROME; DGS
Перечень исследуемых генов, мутаций	Выявление делеции в критическом регионе DGCR1: «TUPLE» (22q11).
Информация о методе. Требование к материалу	FISH-зонд DiGeorge «TUPLE» (22q11) нацелен на предполагаемый регулятор транскрипции (TUPLE1 или HIRA, дефектный гомолог А регуляции клеточного цикла гистонов HIR), который также был идентифицирован как находящийся в пределах обычно делецируемой области генома при синдроме Ди Джорджи. В качестве контроля используется зонд на 22q13 (SHANK3), ассоциированный с синдромом Фелана-МакДермида. 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