

Наименование услуги	Синдром Прадера-Вилли. Поиск микроделеций локуса (15q11) методом FISH
Код услуги	A 27.30.227
Краткая информация о заболевании	<p>Синдром Прадера - Вилли - редкое наследственное заболевание, причиной которого является отсутствие отцовской копии участка хромосомы 15q11-13. Большинство случаев являются спорадическими, для редких описанных семейных случаев характерно неменделевское наследование. Частота встречаемости — 1 : 12 000–15 000 живорождённых младенцев. Для синдрома Прадера - Вилли характерны: дисплазия тазобедренных суставов, ожирение, склонность к переяданию, гипотонус, пониженная координация движений, маленькие кисти и стопы, низкий рост, страбизм, сколиоз, пониженная плотность костей, гипогонадизм и более позднее половое созревание. Внешние признаки: у взрослых выражена переносица; лоб высокий и узкий; глаза, как правило, миндалевидные; губы узкие. Как правило, у больного встречается не более пяти вышеуказанных признаков.</p> <p>Наиболее частой причиной синдрома (70–75% случаев) является делеция участка 15q11–13 хромосомы 15, унаследованной от отца. Около четверти случаев обусловлено однородительской дисомией хромосомы 15 upd(15)mat, когда обе 15-е хромосомы у пациента являются копиями материнского происхождения.</p>
OMIM	# 176270. PRADER-WILLI SYNDROME; PWS
Перечень исследуемых генов, мутаций	SNRPN (15q11). Выявление делеции в регионе гена SNRPN (15q11).
Информация о методе. Требование к материалу	<p>FISH-зонд оптимизирован для выявления числа копий гена SNRPN в регионе 15q11. Уникальный FISH-зонд на регион 15q24 (PML) используется в качестве внутреннего контроля.</p> <p>Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 2 мл. Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической крови.</p>
Срок выполнения	