

Наименование услуги	Синдром Сотоса. Поиск микроделеций локуса NSD1 (5q35) методом FISH
Код услуги	А 27.30.230
Краткая информация о заболевании	Синдром Сотоса (синдром церебрального гигантизма) - врождённое, в большинстве случаев спорадическое (встречаются семьи с аутосомно-доминантным типом наследования) заболевание. Характеризуется высокорослостью, крупным шишковатым черепом, выпуклым лбом, гипертелоризмом, наличием высокого нёба, антимонголоидным разрезом глаз, умеренной задержкой психического развития. Костный возраст - опережает паспортный. Мутации и микроделеции в сегменте 5q35 (регион гена NSD1) являются основной причиной синдрома Сотоса 1 и встречаются в некоторых случаях синдрома Уивера. (Синдромы Сотоса 2 и 3 связаны с нарушением в регионе 19p13, и затрагивают гены соответственно: NFIX и APC2)
OMIM	# 117550. SOTOS SYNDROME 1; SOTOS1
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