

Наименование услуги	Синдром Миллера-Дикера (17p11.2). Поиск микроделеций локуса (17p11.2) методом FISH
Код услуги	A 27.30.226
Краткая информация о заболевании	Синдром лиссэнцефалои Моллера - Дикера (MDLS) — редкое нарушение развития по причине делеции нескольких генов в локусе 17p13. Нарушение развития мозга проявляется в лиссэнцефалии и снижении числа кортикальных слоёв с шести до четырёх. Также заметно изменение формы лица, отмечается замедленный рост, множественные патологии сердца, почек, ЖКТ. Собственно лиссэнцефалия, сглаживание извилин мозга, при данном синдроме происходит из-за делеции гена PAFAN1B1.
OMIM	# 247200. MILLER-DIEKER LISSENCEPHALY SYNDROME; MDLS
Перечень исследуемых генов, мутаций	PAFAN1B1 (17p13.3). Выявление делеции в регионе гена PAFAN1B1 (17p13).
Информация о методе. Требование к материалу	FISH-зонд оптимизирован для выявления числа копий гена PAFAN1B1 в регионе 17p13. Уникальный FISH-зонд на регион 17p11.2 (RAI1) 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