

Наименование услуги	Молекулярно-генетическое исследование хромосомных нарушений (13 и 21 хромосомы) методом FISH
Код услуги	A 27.30.209
Краткая информация о заболевании	Синдром Патау (трисомия 13). Синдром Дауна (трисомия 21). FISH диагностика направлена на выявление наиболее часто встречающегося при рождении синдрома Дауна. Частота рождений детей с синдромом Дауна: 1 на 700 - 1100.
Перечень исследуемых генов, мутаций	RB1 (13q14). RCAN1 (21q22). Определение числа копий хромосом 13 и 21.
Информация о методе. Требование к материалу	<p>FISH зонд оптимизирован для определения числа копий локусов генов RB1 в регионе 13q14 и генов RCAN1 в регионе 21q22.</p> <p>Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 1 мл. Биологический материал из полости матки, полученный с помощью инвазивной пренатальной диагностики (биоптаты хориона / плаценты, амниоциты, пуповинная кровь).</p> <p>Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической(или пуповинной) крови, препаратах мацерированных ворсин хориона и клетках амниотической жидкости.</p>
Срок выполнения	7 рабочих дней