

Наименование услуги	Молекулярно-генетическое исследование для выявления мозаицизма по половым хромосомам методом FISH
Код услуги	<b>A 27.30.208</b>
Краткая информация о заболевании	Уточнение мозаичного варианта генома по половым хромосомам. Синдром Шерешевского-Тёрнера. Синдром Кляйнфельтера. Синдром де ля Шапеля. При мозаицизме обычно наблюдается менее выраженная картина синдромов. Это справедливо в том случае, если число мутантных клеток составляет менее 10 %. Мозаицизм по половым хромосомам (XX/XY) в ряде случаев приводит к истинному гермафродитизму.
Перечень исследуемых генов, мутаций	SE X (DXZ1) / SE Y (DYZ3)/ DYZ1
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения числа копий локуса DXZ1 хромосомы X и локусов DYZ3 и DYZ1 хромосомы Y.  Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 1 мл. 2 предметных стекла с мазками буккального эпителия.  Анализ выполняется на препаратах клеточных ядер лимфоцитов периферической крови, препаратах буккального эпителия.
Срок выполнения	10 рабочих дней