

Наименование услуги	Синдром Видемана-Беквита. Определение статуса метилирования критического района хромосомы 11p15
Код услуги	A 27.05.220
Краткая информация о заболевании	<p>Наиболее часто встречаются макроглоссия (97%) и омфалоцеле (пуповинная грыжа или реже – расхождение прямых мышц живота) (80%). Макросомия (88%) с увеличением мышечной массы и подкожного жирового слоя отмечается с рождения или развивается постнатально.</p> <p>Типичный признак – вертикальные бороздки на мочках ушей; встречаются также округлые вдавления на задней поверхности завитка.</p> <p>Характерная для новорожденных с этим синдромом гипогликемия может привести к серьезным неврологическим нарушениям впоследствии. Психическое развитие обычно соответствует возрасту; возможна умеренная умственная отсталость, связанная с гипогликемией.</p> <p>В 5% случаев развиваются злокачественные опухоли.</p> <p>Около 50 % пациентов с синдромом Видемана-Беквита имеют гипометилирование в регионе IC2 на материнской хромосоме.</p>
ОМIM	130650
Перечень исследуемых генов, мутаций	11p15
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве не менее 1 мл (с соблюдением соотношения кровь : антикоагулянт указанному на пробирке). Кровь берется независимо от приема пищи. Сразу после взятия образца плавно перевернуть пробирку вверх дном 5 раз для смешивания крови и антикоагулянта.
Срок выполнения	30 рабочих дней