

Наименование услуги	Синдром Прадера-Вилли. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2
Код услуги	A 27.05.318
Краткая информация о заболевании	<p>Синдром Праадера - Вилли - редкое наследственное заболевание, причиной которого является отсутствие отцовской копии участка хромосомы 15q11-13. Большинство случаев являются спорадическими, для редких описанных семейных случаев характерно менделевское наследование. Частота встречаемости — 1 : 12 000–15 000 живорождённых младенцев. Для синдрома Прадера - Вилли характерны:</p> <p>дисплазия тазобедренных суставов, ожирение, склонность к перееданию, гипотонус, пониженная координация движений, маленькие кисти и стопы, низкий рост, страбизм, сколиоз ,пониженная плотность костей, гипогонадизм и более позднее половое созревание. Внешние признаки: у взрослых выражена переносица; лоб высокий и узкий; глаза, как правило, миндалевидные; губы узкие. Как правило, у больного встречается не более пяти вышеуказанных признаков.</p> <p>Около 99 % пациентов с синдромом Прадера-Вилли имеют нарушение статуса метилирования в регионе 15q11.2-q13.</p>
ОМIM	176270
Перечень исследуемых генов, мутаций	15q11.2-q13
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.
Срок выполнения	30 рабочих дней