

Наименование услуги	Синдром Сильвера-Рассела. Определение статуса метилирования критического района хромосомы 11p15
Код услуги	<b>A 27.05.320</b>
Краткая информация о заболевании	<p>Характерным симптомом является асимметрия тела. Асимметрия конечностей и позвоночника может приводить к нарушению походки.</p> <p>Задержка физического развития проявляется еще пренатально. Отставание в массе тела значительно, чем в росте. Наблюдаются отставание костного возраста и позднее закрытие родничков, искривление V пальца, частичное сращение II-III пальцев. Мозговая часть черепа непропорционально велика по отношению к лицевой. Лицо имеет треугольную форму, характерны высокий лоб, маленький подбородок и рот, узкие губы с опущенными уголками. Иногда отмечаются голубые склеры и птоз.</p> <p>На коже имеются округлые, кофейного цвета пятна размером от 1 до 30 см. Интеллект обычно сохранен. Половое развитие ускорено. Часто встречаются поражения мочеполовой системы, крипторхизм и гипоспадия.</p> <p>Около 35-50 % пациентов с синдромом Рассела-Сильвера имеют гипометилирование в регионе 11p15.5.</p>
ОМIM	180860
Перечень исследуемых генов, мутаций	11p15.5
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