

| | |
|--|---|
| Наименование услуги | Диагностика хромосомных микроделений и микродупликаций методом ПЦР в режиме реального времени |
| Код услуги | A 12.05.013.124 |
| Краткая информация о заболевании | Полимеразная цепная реакция (ПЦР) в режиме реального времени используется для подтверждения у пациента выявленной с помощью альтернативного метода (например, полногеномной диагностики на ДНК-микрочипах) хромосомной микроделеции микроделеции/микродупликации, а также для поиска аналогичного хромосомного нарушения у родителей или родственников пациента. |
| Информация о методе. Требование к материалу | <p>ПЦР представляет собой метод ферментативной наработки <i>in vitro</i> определенных фрагментов ДНК, что позволяет определить изменение копийности отдельных регионов хромосом. Для реакции необходимы следующие ключевые компоненты: исходная молекула ДНК, фермент ДНК-зависимая-ДНК-полимераза, дезоксирибонуклеотидтрифосфаты и короткие олигонуклеотидные праймеры, специфичные к региону хромосомной перестройки. В большинстве случаев подтверждаемые микроделеции/микродупликации являются уникальными и требуют разработки и синтеза индивидуального набора олигонуклеотидных праймеров, а также отработки условий реакции. В ряде случаев вследствие сложности молекулярной организации ДНК для проведения диагностического исследования необходимо последовательно разработать и проверить несколько вариантов праймеров.</p> <p>Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.</p> |
| Срок выполнения | До 6 месяцев, что определяется необходимостью подбора и синтеза персонального набора праймеров для проведения диагностики. |