

Наименование услуги	Поиск микроделеций в локусе XIST (Xq13) методом FISH
Код услуги	A 27.30.207
Краткая информация о заболевании	XIST (X-inactive specific transcript) - ген, кодирующий РНК и локализованный на X-хромосоме плацентарных млекопитающих, является ключевым эффектором в инактивации X-хромосомы. Инактивация X-хромосомы играет ключевую роль в механизме дозовой компенсации, благодаря которому обеспечивается равенство доз генных продуктов хромосомы X у обоих полов. Отсутствие инактивации одной из хромосом X у женщин приводит к тяжелым порокам физического и когнитивного развития.
OMIM	* 314670. X INACTIVATION-SPECIFIC TRANSCRIPT; XIST
Перечень исследуемых генов, мутаций	XIST (Xq13). Выявление делеции региона гена XIST. Определение локализации гена XIST при транслокациях с участием хромосомы X.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена NF1 в регионе 17q11. Зонд на уникальный регион MPO (17q22) добавлен для облегчения идентификации хромосом. Периферическая кровь в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 2 мл. Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом ФГА-стимулированных лимфоцитов периферической крови.
Срок выполнения	10 рабочих дней