

Наименование услуги	Синдром Рубинштейна-Тейби (7q11). Поиск микроделеций локуса (7q11) методом FISH
Код услуги	<b>A 27.30.228</b>
Краткая информация о заболевании	Синдром Рубинштейна - Тейби (синоним: синдром широкого I пальца кистей и стоп, специфического лица и умственной отсталости). Популяционная частота - 1:25 000 - 30000, соотношение полов - 1:1. Тип наследования аутосомно-доминантный (ген CREBBP в локусе 16p13.3), но в большинстве случаев мутация возникает спонтанно, то есть не наследуется от родителей. Минимальные диагностические признаки: прогрессирующая умственная отсталость, широкие терминальные фаланги первых пальцев кистей и стоп, характерное лицо, отставание роста и костного возраста, микроцефалия, крипторхизм. Синдрома Рубинштейна-Тайби (RTS) связывают с геном CREBBP (16p13.3). Микроделеционный вариант этого синдрома составляют 10-15% случаев.
OMIM	<a href="#"># 180849. RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME 1; RSTS1</a>
Перечень исследуемых генов, мутаций	CREBBP (16p13.3). Выявление делеции региона гена CREBBP.
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения количества копий локуса гена CREBBP в регионе 16p13.3. Зонд SE 16 включен для облегчения идентификации хромосом 16. 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